



*Journal of*

# *Clinical and Analytical Medicine*

Klinik ve Analitik Tıp Dergisi

Vol: 4 Supplement 1 February 2013

## Axillary Artery Injury Following Inferior Dislocation of the Glenohumeral Joint

M.F. Korkmaz, O.M. Disli, Karakaplan M, Akca B, M.N. Erdem



### Contents:

- A Giant Mucocele of Nasal Septum: Case Report and Literature Review
- Esophageal Foregut Duplication Cyst: Case Report
- Cervikofasial Emphisema and Pneumomediastinum After Dental Procedure: A Case Report
- Primary Thyroid Tuberculosis: A Thyroidal Mass Mimicking Carcinoma
- Atypical Molluscum Contagiosum: Rare Localization
- Factor V Leiden Mutation Associated with Sneddon Syndrome
- Kounis Syndrome Associated with Non-ST Elevation ECG Changes
- Giant Intrathyroidal Parathyroid Adenoma: Two of Case Reports
- Cockayne Syndrome with Rare Manifestations: A Case Report
- Familial Case of Piebaldism
- A Rare Mutation in Two Thalassemia Patients from a Family: Case Report
- Pigmented Follicular Cyst in an Intradermal Nevus



Journal of

# Clinical and Analytical Medicine

Klinik ve Analitik Tıp Dergisi

Vol: 4 Supplement 1 February 2013

## DERGİ

Journal of Clinical and Analytical Medicine  
(Kısa Başlık: J Clin Anal Med)

Kartaltepe Mahallesi, Atatürk Bulvarı, Belediye İşhanı, No: 9/9, Bala, Ankara, Türkiye.  
GSM: +90 530 304 2583 • F: +90 312 876 1089 • www.jcam.com.tr • info@jcam.com.tr

### Yayinci

Derman Tibbi Yayıncılık

Kartaltepe Mh. Atatürk Cd. No: 9/9,  
Bala, Ankara, Türkiye.  
T: +90 312 876 1089  
E-posta: info@jcam.com.tr

### Editör

Orhan Yücel

GATA Göğüs Cerrahisi. AD.  
06118, Etilk, Ankara.  
T: +90 530 304 2583  
E-posta: editor@jcam.com.tr

### Sekreter

Ülker Bora, Jim Morgan

Kartaltepe Mh. Atatürk Cad.  
No: 9/9, Bala, Ankara.  
T: +90 312 304 5188  
E-posta: secretary@jcam.com.tr

Klinik ve Analitik Tıp Dergisi, tıbbın her dalı ile ilgili retrospektif, prospектив veya deneySEL çalışmalar, ilginç olgu bildirimlerini, davet üzerine yazılan derlemeleri, editöre mektupları, orijinal görsüntüleri, kongre, kurs, seminer, haber ve duyuruları, ilginç araştırmaların özetlerini ve güncel tıp gündemindeki konuları yayırlar. Yayıncılar, reklamı verilen ticari ürünlerin açıklamaları konusunda hiçbir garanti vermemekte ve konuya ilgili sorumluluk kabul etmemektedir. Dergi yılda 6 sayı olarak Ocak, Mart, Mayıs, Temmuz, Eylül ve Kasım aylarında yayınlanmaktadır. Yazıların bilimsel sorumluluğu yazarlara aittir.

Journal of Clinical and Analytical Medicine publishes every branch of medicine concerned with the retrospective, prospective or experimental studies, interesting case reports, invited reviews, letters to the editor, original images, congress, course, seminar, news item and declaration, brief reports on original studies, and current medical issues in the agenda. Publishers do not give any guarantees about description of the commercial product and do not accept responsibility for the subject. The journal is published six times in a year and in January, March, May, July, September and November. The author(s) undertake(s) all scientific responsibility for the manuscript.

### JCAM İndekslentiği Dizinler / Indexes

Embase; Index DOAJ, EMBASE, SCOPUS, Index Copernicus, Pleksus Medline, TÜBİTAK ULAKBİM, Türkiye Atıf Dizini

Matbaa/Yayinevi/Satış/Dağıtım: Derman Tibbi Yayıncılık, Kartaltepe Mah, Atatürk Cad, No: 9/9, Bala, Ankara, Türkiye. T.: +90 312 876 1089 • F: +90 312 876 1089 • E-Mail: info@jcam.com.tr •  
Basım Tarihi/Press Data: 01.09.2013



## Editör / Editor

Orhan Yücel, Thoracic Surgery, Gülhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey

## Bölüm Editörleri / Section Editors

Ali Sızlan, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Fatih Zor, Plastic Surgery, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Hakan Şimşek, Neurosurgery, Kasımpaşa Military Hospital, İstanbul, Turkey, Mustafa Burak Hoşcan, Urology, Başkent University Faculty of Medicine, Antalya, Turkey

## Yardımcı Editörler / Associate Editors

Akın Yıldızhan, Thoracic Surgery, Gülhane Military Medical Academy, İstanbul, Turkey, Burçin Çelik, Thoracic Surgery, 19 Mayıs University Medical School, Samsun, Turkey, Didem Sonbay, Otolaryngology, Antalya Selale Private Medical Center, Antalya, Turkey, Mürvüvet Seda Balaban, Hacettepe University Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, Ankara, Turkey, Oğuzhan Okutan, Pulmonary Medicine, Gülhane Military Medical Academy, İstanbul, Turkey, Ömer Gökhan Doluoğlu, Urology, Ankara Numune Education and Research Hospital, Ankara, Turkey, Sezai Çubuk, Thoracic Surgery, Gülhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey

## Uluslararası Danışma Kurulu / International Editorial Board

Abramson Horacio, Thoracic Surgery, Universidad de Buenos Aires Buenos Aires, Argentina, Carla Lamb, Pulmonology, Critical Care Medicine, Lahey Clinic, Burlington, USA, Frank-Martin Haecker, Pediatric Surgery, University Children's Hospital, Basel, Hans K. Pilegaard, Cardiothoracic Surgery, Aarhus University Hospital, Denmark, Hayati Bilgiç, Pulmonary Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Hyung Joo Park, Thoracic and Cardiovascular Surgery, Korea University Medical Center, Korea, Onur Genç, Turkish Religious Foundation 29 Mayıs Private Hospital, Ankara, Turkey, Peter Goldstraw, Thoracic Surgery, National Heart and Lung Institute, Imperial College, London, UK, Richard W. Light, Pulmonary Disease, and Critical Care Med., Vanderbilt University, Tennessee, USA, Semra Bilaçeroğlu, Pulmonary Medicine, Izmir Training and Research Hospital for Thoracic Medicine and Surgery, Turkey, Shahinur Rahman, Thoracic Surgery, Combined Military Hospital, Dhaka, Bangladesh, Yoshiya Toyoda, Cardiothoracic Surgery, University of Pittsburgh Physicians, Pittsburgh, USA, Yusuf Peker, General Surgery, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey

## Danışma Kurul / Editorial Board

Ali Kılıçgün, Thoracic Surgery, Abant İzzet Baysal University Faculty of Medicine, Bolu, Turkey, Alper Gözübüyük, Thoracic Surgery, Gülhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Ayşe Eken, Pharmaceutical Toxicology, Erciyes University, Pharmacy Faculty, Kayseri, Turkey, Basar Sareyyupoglu, Cardiothoracic Surgery, TAMHSC College of Medicine, Texas, USA, Bülent Karaman, Radiology, Gulhane Military Medical School, Ankara, Turkey, Cantürk Tasçı, Pulmonary Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Celalettin Sever, Plastic Surgery, Gulhane Military Medical Academy, İstanbul, Turkey, Ergün Tozkoparan, Pulmonary Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Ergün Uçar, Pulmonary Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Erkan Vuralkan, Otolaryngology, Yıldırım Beyazıt Training and Research Hospital, Ankara, Turkey, Hasan Çaylak, Thoracic Surgery, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, İbrahim Yetim, General Surgery, Mustafa Kemal University, Faculty of Medicine, Hatay, Turkey, Makbule Ergin, Thoracic Surgery, Gaziosmanpasa University School of Medicine, Tokat, Turkey, Mehmet Dakak, Thoracic Surgery, TOBB ETÜ Hospital, Ankara, Turkey, Mehmet Gamsızkan, Pathology, Gülhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Mehmet Zeki Günlüoğlu, Thoracic Surgery, İstanbul Medipol University, Medical Faculty, İstanbul, Turkey, Muharrem Erol, Thoracic Surgery, Bursa University Faculty of Medicine, Bursa, Turkey, Mustafa Tansel Kendirli, Neurology, Gülhane Military Medical Academy, İstanbul, Turkey, Murat Tavlaçoğlu, Cardiovascular Surgery, Diyarbakır Military Medical Hospital, Diyarbakır, Turkey, Murat Ünlü, Cardiology, Beytepe Military Hospital, Ankara, Turkey, Nazif Zeybek, General Surgery, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Ömer Deniz, Pulmonary Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Pınar Bıçaklıoğlu, Thoracic Surgery, Ataturk TRH for Chest Disease and Chest Surgery, Ankara, Turkey, Sait Demirkol, Cardiology, School of Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Sedat Gürkök, Thoracic Surgery, Gülhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Selahattin Bedir, Urology, Gülhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Seyfettin Gümüş, Pulmonary Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Ülkü Yazıcı, Thoracic Surgery, Ataturk Chest Diseases and Chest Surgery ERH, Ankara, Turkey, Yusuf Sinan Şirin, Surgery, Faculty of Veterinary Medicine, Ankara University, Ankara, Turkey, Zekeriya Arslan, Cardiology, School of Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey, Zeki İlker Kunak, Medical CBRN Defense, Gulhane Military Medical Academy, Ankara, Turkey



## İçindekiler (Table of Contents)

### Olgu Sunumu / Case Report

<b>1-3</b>	<b>Nazal Septumun Dev Mukoseli: Olgu Sunumu ve Literatür Taraması</b> A Giant Mucocoele of Nasal Septum: Case Report and Literature Review Giray Aynalı, Mehmet Emre Sivrice, Fatih Ünal, Mustafa Doğan, Elif Nisa Ünlü, Murat Yarıktaş
<b>4-6</b>	<b>Çocuklarda Massif Gastrointestinal Kanamada Enterotomi Yoluyla Endoskopik Tanı</b> HeterotopiasMassive Gastrointestinal Bleeding in Children: Diagnosis by Enterotomy Introduced Endoscopy M. Surhan Arda, Baran Tokar, Huseyin İlhan, Makbule Eren
<b>7-9</b>	<b>Özofageal Foregut Duplikasyon Kisti: Olgu Sunumu</b> Esophageal Foregut Duplication Cyst: Case Report Hüseyin Çakmak, Arif Osman Tokat, Kemal Arda, Gülay Bilir Dilek
<b>10-12</b>	<b>Herediter Basınca DuyarlılıkNöropatisi Olgusu</b> A Case with Hereditary Neuropathy withLiability to Pressure Palsy Ersel Dağ, ELEM İNAL, Yakup Türkel, Nalan Gökcé, Sevim Orkun
<b>13-15</b>	<b>Distal Üreter Obstrüksiyonu Tedavisinde Kombine Retrograd &amp; Anterograd Yaklaşım</b> Consecutive Anterograde & Retrograde Approach in Treatment of Distal Ureteral Obstruction Mehmet Kalkan, Sadi Turkan, Coşkun Şahin, Ömer Etlik
<b>16-17</b>	<b>Cervikofasial Emphisema and Pnöomediastinum After Dental Procedure: A Case Report</b> Dış Çekimi Sonrası Servikofasial Cilt Altı Amfizem ve Pnöomediasten: 1 Olgu Nedeniyle Ayşe Gül Ergönül, Ali Özdił, Yeliz Erol, Alpaslan Çakan, Ufuk Çağrıçı
<b>18-20</b>	<b>Epididim Yerleşimli Leiomyoadenomatoid Tümör</b> Leiomyoadenomatoid Tumor of the Epididymis Tuba Canpolat, Filiz Bolat, Nazım Emrah Kocer, Tahsin Turunc
<b>21-23</b>	<b>Şiddetli Birkaç Öksürügüün Neden Olduğu Arytenoid Dislokasyonu ve Spontan Pnöomediastinum</b> Arytenoid Dislocation and Spontaneous Pneumomediastinum Caused by a Heavy Cough Giray Aynalı, Rasih Yazkan, İbak Gönen, İsa Dönmez, Elif Nisa Ünlü
<b>24-26</b>	<b>Geç Başlangıçlı Nöbetler ile Seyreden Periventriküler Nodüler Heterotopi Olgusu</b> A Case of Periventricular Nodular Heterotopia with Late Onset Seizures Mustafa Tansel Kendirli, Hakan Tekeli, Mehmet Güney Şenol, Semih Alay
<b>27-29</b>	<b>X'e Bağlı Resesif Spondiloepifizyal Displazi Tarda Olgusu</b> A Case of X-linked Recessive Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda Mahmut Alpayçı, Veysel Delen
<b>30-32</b>	<b>Yalnızca Vertigo Yakınması Olan Takayasu Arteriti</b> A Case of Takayasu's Arteritis Presented with Vertigo Alone Osman Yazıcılar, Ömer Faik Sagun, Muhammed Yanılmaz, Ömer Etlik
<b>33-35</b>	<b>Trikoadenom: Olgu Sunumu</b> Trichoadenoma: A Case Report Recep Bedir, Afşin Rahman Mürtəzaoglu, Rüstü Köse
<b>36-39</b>	<b>Glenohumeral Eklemin Inferior Çıkığını Tabiben Gelişen Aksiller Arter Yaralanması</b> Axillary Artery Injury Following Inferior Dislocation of the Glenohumeral Joint Mehmet Fatih Korkmaz, Olcay Murat Dışlı, Mustafa Karakaplan, Barış Akça, Mehmet Nuri Erdem
<b>40-42</b>	<b>Primer Tiroid Tüberkülozu: Kanseri Taklit Eden Tiroid Kitlesi</b> Primary Thyroid Tuberculosis: A Thyroidal Mass Mimicking Carcinoma Hasan Abuoğlu, Mehmet Odabaşı, M. Kamil Yıldız, Cengiz Eriş, Emre Günay
<b>43-45</b>	<b>Böbrekte Nadir Görülen Bir Patoloji: Lenfanjiyomatozis</b> A Rare Pathology at the Kidney: Lymphangiomatosis Adem Yaşar, Aysegül Altunkaş, Tuğba İlken Kurtoğlu Özçağlayan, Ömer Özçağlayan, Ahmet Orhan Çelik
<b>46-48</b>	<b>Nadir Bir Olgu Sunumu: Unilateral Punktat Palmoplantar Keratoderma</b> A Rare Case Report: Unilateral Punctate Palmoplantar Keratoderma Ercan Karabacak, Zafer Küçükodaci, Ersin Aydin, Kursat Goker, Ozlem Karabudak Abuaf
<b>49-51</b>	<b>Uzun Süre Düşük Doz Salisilat Kullanımına Bağlı Gelişen Gut Atağı</b> Gout Attack Associated with the Use of Long-Term Low-Dose Salicylate in the Emergency Department Ali Osman Yıldırım, Emrah Eyi, Murat Eroğlu, Salim Özenc
<b>52-53</b>	<b>Atipik Molluskum Kontagiozum Olgusu: Nadir Lokalizasyon</b> Atypical Molluscum Contagiosum: Rare Localization Ercan Karabacak, Ersin Aydin, Bilal Doğan
<b>54-56</b>	<b>Seksen Üç Günde Pasajını Tamamlayan Gastrointestinal Yabancı Cisim: Olgu Sunumu</b> Gastrointestinal Foreign Body Complementing 83 Days its Passage: Case Report Sevdeğül Karadaş, Hayriye Gönülü, Mehmet Reşit Öncü, Senar Ebinc
<b>57-60</b>	<b>Faktör V Leiden Mutasyonu ile İlişkili Sneddon Sendromu</b> Factor V Leiden Mutation Associated with Sneddon Syndrome Hande Sancıoğlu, Eda Gürçay, Özgür Zeliha Karaahmet, Aytül Çakıcı
<b>61-63</b>	<b>Prilocain Toksisitesine Bağlı Santral Sinir Sistemi Semptomlarında Lipid Tedavisi</b> Lipid Therapy for Central Nervous System Symptoms of Prilocaine Toxicity Çağla Bali, Mesut Şener, Şule Akın, Anış Arıboğan
<b>64-66</b>	<b>Nadir Bir Dev Sol Ventrikül Yalancı Anevrizma Olgusu</b> An Unusual Case of a Giant Left Ventricular Pseudoaneurysm Özgül Uçar Elalı, İlker Şahin, Selçuk Kanat, Havva Tuğba Gürsoy, Ahmet Karagöz
<b>67-69</b>	<b>ST Elevasyonsuz EKG Değişiklikleri ile Birlikte olan Kounis Sendromu</b> Kounis Syndrome Associated with Non-ST Elevation ECG Changes Orçun Çiftci, Fatma Çiftci, Cemil Kavalcı, Gülsüm Kavalcı

70-72	<b>Akciğer, Karaciğer, Mediasten ve Batın Ön Duvarında Yerleşimli Multiple Kist Hidatik Olgusu</b> Multiple Hydatid Cysts Settled In Lung, Liver, Mediastinum and Front Abdominal Wall Nurhan Köksal, Hasan Kahraman, Canan Eren Dağılı, Mahmut Tokur, Hasan Türüt
73-76	<b>Dev İntratiroid Paratiroid Adenomu: İki Olgu Sunumu</b> Giant Intrathyroidal Parathyroid Adenoma: Two of Case Reports Recep Bedir, Afşin Rahman Mürtezaoglu, Ahmet Pergel
77-80	<b>Böbreğin Anaplastik Lenfoma Kinaz (ALK) Eksprese Eden İnvaziv İnflamatuar Miyofibroblastik Tümörü. Bir Olgu Sunumu</b> Invasive Inflammatory Myofibroblastic Tumor of the Kidney with Anaplastic Lymphoma Kinase (ALK) Expression. A Case Report Şirin Başpinar, Nilgün Kapucuoglu, Eylem Çaloğlu, Alper Özorak, Ahmet Güzel, Bumin Değirmencı
81-83	<b>5-Florourasil İlişkili Bening Pozisyonel Vertigo</b> 5-Fluorouracil Related Benign Paroxysmal Positional Vertigo Mustafa Yıldırım, Eda Parlak, Ömer Tarık Selçuk, Mustafa Yıldız, Utku Dönem Dilli, Üstün Osma
84-86	<b>Cockayne Sendromu'nun Nadir Bulgularla Birlikteği: Bir Olgu Sunumu</b> Cockayne Syndrome with Rare Manifestations: A Case Report Tülay Tos, M. Yunus Alp, Ülker Ertan
87-89	<b>Retoperitonum Primer Hidatik Hastalığı: Olgu Sunumu</b> Primary Hydatid Disease of Retroperitoneum: Case Report Doğan Albayrak, Abdil Cem İbiş
90-92	<b>Ailesel bir Piebaldizm Olgusu</b> Familial Case of Piebaldism Ersin Aydin, Bilal Dogan, Ozlem Karabudak Abuaf
93-95	<b>Uterin Anomalisi olan Gebelikte Amniotik Band Sendrom: Bir Olgu Sunumu</b> Amniotic Band Syndrome in a Pregnancy with Uterin Anomaly, A Case Report Öner Aynioğlu, Ahmet Seyit Erol, Rabia Başer, Hatice Işık, Ahmet Şahbaz
96-98	<b>Aynı Aileden İki Talasemi Hastasında Nadir Görülen bir Mutasyon: Olgu Sunumu</b> A Rare Mutation in Two Thalassemia Patients from a Family: Case Report Gülay Güleç Ceylan, İmdat Dilek
99-101	<b>İyatrojenik Spinal Aksesuar Sinir Yaralanması: Bir Olgu Sunumu</b> Iatrogenic Spinal Accessory Nerve Paralysis: A Case Report Gül Mete Civelek, Oya Ümit Yemişçi, Metin Karataş
102-104	<b>Travma Sonrası Sağda Rüptüre Olmuş;Bilateral Akciğer ve Karaciğer Dev Kist Hidatigi: Olgu Sunumu</b> Bilateral Giant Lung and Liver Hydatid Cyst; Ruptured Right After Trauma: Case Report Hakan Sarzep, Harun Arslan, Cemal Parlaklıgümüş
105-107	<b>Mezial Temporal Lob Epilepsisi ve Sıcak Su Epilepsisi Birlikte: Bir Olgu Sunumu</b> Co-occurrence of Mesial Temporal Lobe Epilepsy and Hot Water Epilepsy: A Case Report Ayten Ceyhan Dirican, Devrimsel Harika Ertem, Yavuz Altunkaynak, Sevim Baybaş
108-110	<b>Intradermal Nevüs İçerisinde Pigmente Folikül Kisti</b> Pigmented Follicular Cyst in an Intradermal Nevus Dinç Süren, Arsenal Sezgin Alikanoğlu, Elçin Süren, Ahmet Arda Gökay, Cem Sezer



## A Giant Mucocele of Nasal Septum: Case Report and Literature Review

### Nazal Septumun Dev Mukoseli: Olgu Sunumu ve Literatür Taraması

Nazal Septumun Dev Mukoseli / A Giant Mucocele of Nasal Septum

Giray Aynalı<sup>1</sup>, Mehmet Emre Sivrice<sup>1</sup>, Fatih Ünal<sup>2</sup>, Mustafa Doğan<sup>3</sup>, Elif Nisa Ünlü<sup>4</sup>, Murat Yanktaş<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Suleyman Demirel University, School of Medicine, Ear, Nose and Throat - Head and Neck Surgery Department, Isparta,

<sup>2</sup>Gazi Mustafa Kemal State Hospital, Ear, Nose and Throat - Head and Neck Surgery Department, Ankara,

<sup>3</sup>Isparta State Hospital, Ear, Nose and Throat - Head and Neck Surgery Department, Isparta,

<sup>4</sup>Suleyman Demirel University, School of Medicine, Radiology Department, Isparta, Turkey

#### Özet

Mukoseller paranasal sinüslerin, benign, kistik ve destruktif lezyonlardır. Çoğunlukla fronto-ethmoidal sinüslerde görülen bu lezyonların nazal septumda görülmeleri çok nadirdir. Literatürde henüz 5 nazal septum mukoseli olgusu bildirilmiştir. Bütünümüz sunduğumuz dev mukosel bildirilen 6. nazal septum mukoseli olgusudur. Ayrıca burun tikanıklığı, burunda ağrı ve baş ağrısı şikayeti olan hastalarda nazal septum mukoseli ayrıca tanı açısından akılda tutulmalıdır. Nazal septum mukosellerinin sinus mukosellerine oranla daha benign mukoseller oldukları ve erken tanı konulduğunda marsupilizasyon veya total eksizyon ile başarılı ve güvenli bir şekilde tedavi edilebiliği bilinmelidir.

#### Anahtar Kelimeler

Mukosel; Nazal Septum; Cerrahi; Pnömatosel

#### Abstract

Mucoles are benign, cystic and destructive lesions of the paranasal sinuses. They occur most commonly in the fronto-ethmoidal sinuses and extremely rare in nasal septum. To our knowledge, there was 5 case of mucocoele of the nasal septum reported in the literature and we present a giant mucocoele of the nasal septum case as 6th case. In addition, when a patient presents with nasal obstruction, nasal pain and headache, a mucocoele of the nasal septum should be born in mind with respect to differential diagnosis. Also, clinicians should know that, mucocoeles of the nasal septum are relatively benign entities compared to the other mucocoeles of the nasal cavity and paranasal sinuses. They can be successfully and safely treated with marsupialization or total excision, if they are early diagnosed.

#### Keywords

Mucocele; Nasal Septum; Surgery; Pneumatocele

DOI: 10.4328/JCAM.1885

Received: 08.05.2013 Accepted: 20.05.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 1-3

Corresponding Author: Giray Aynalı, Modernevler Mah. Çevre Yolu 142. Cad. No :7 İksir Apt D :7 32200, Isparta, Turkey.

T.: +90 2462112306 F.: +90 2462371762 E-Mail: giraynali@yahoo.com or giraynali@med.sdu.edu.tr

## Introduction

Mucoceles are benign, expansile chronic cystic lesions of the paranasal sinuses that can define pathologically as encapsulated, mucoid filled masses. Rarely, they have been occurred in unusual localization of the craniofacial structures [1-3]. Mucocele of the nasal septum (MSN) is extremely rare and first reported in 2002 by Gall and Witterick [4] and 5 cases have been reported so far in the literature [4-8]. The aim of the present paper is to report, to our knowledge, sixth case of a giant MSN developed from a septal pneumatocele and to review the literature regarding etiology, clinical implications and management.

## Case Report

A 34-year-old male presented with 6-months history of bilateral nasal obstruction, rhinorrhea and nasal discharge. Clinical examination by anterior rhinoscopy revealed a septal swelling. Nasoendoscopy showed that the submucosal septal swelling obstructed nasal cavity bilaterally and it was more prominent on the left side. Septal mucosa was intact on both sides (Figure 1). He had a history of rhinoplasty without septoplasty 15 years

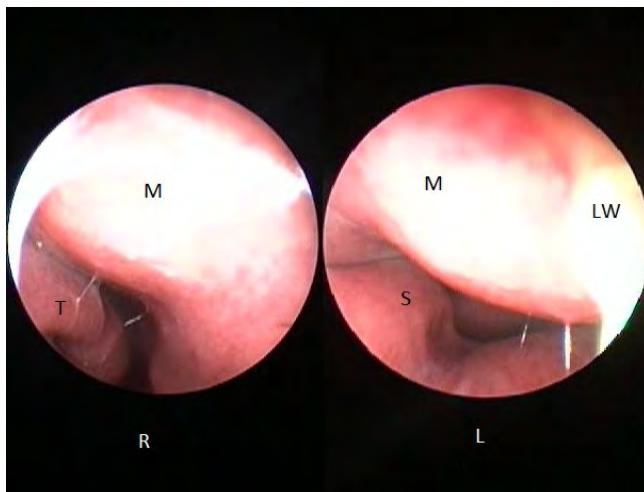


Figure 1. Endoscopic view of the MSN in both nasal cavities, T; right inferior turbinate, M; mucocele, S; septum, LW; lateral nasal wall of left nasal cavity.

ago. Computerized tomography (CT) scan demonstrated a mass with soft tissue density with smooth clear-cut margins isodense with brain tissue (Figure 2). Eighteen cc mucoid fluid from the cyst drained via syringe for histopathologic examination. Mu-



Figure 2. Coronal and axial CT scans showing MSN and destruction of lateral nasal wall and nasal bone

cus cell block with sparse polymorphonuclear leukocytes were found in the sample, and these findings was compatible with mucocele.

An operation was performed under local anesthesia starting with right hemitransfixion incision similar to septoplasty. Anterior wall of the pneumatocele has been made visible with bilateral mucoperiosteal elevation. Although, lateral walls were eroded by mucocele, other parts of the bone wall of the expanded pneumatocele were intact (superior, inferior, anterior and posterior parts). The giant mucocele and pneumatocele were dissected from septal mucosa and successfully removed by endoscopical approach without marsupialization and without external approach (Figure 3). No mucosal damage is seen after

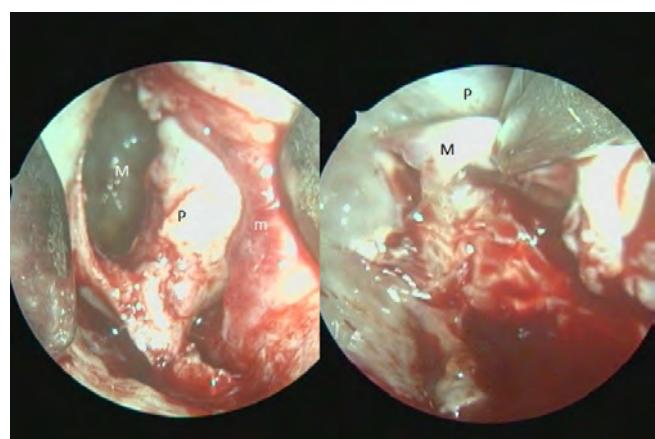


Figure 3. Intraoperative appearance of anterior wall of pneumatocele and dissection of MSN in septoplasty cavity, M; mucocele, P; bone wall of the giant pneumatocele, m; dissected septal mucosa.

the procedure. Bilateral internal nasal splint was placed in the nasal cavity and supported by nasal pack. Nasal pack was taken after two and plates were taken after seven days. The lesion was diagnosed as mucocele. During the 6-month-follow-up, the functional and cosmetic results were excellent (Figure 4).

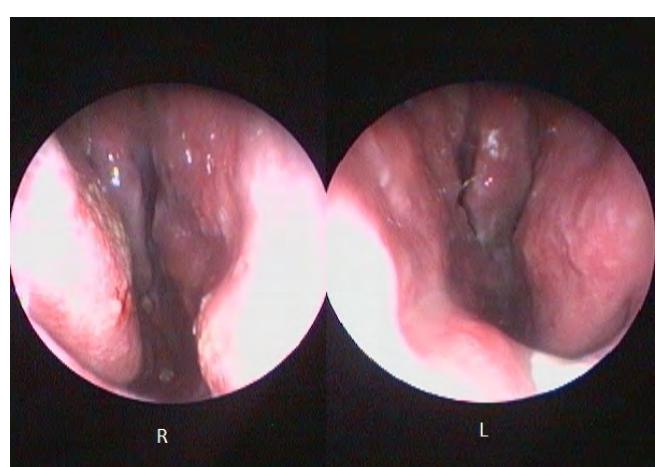


Figure 4. Endoscopic view of healthy nasal cavities in 6 months after surgery.

## Discussion

Paranasal mucoceles predominantly develop in the frontal sinuses (60%), followed in frequency by the ethmoidal, maxillary, and sphenoid sinuses, respectively. Some less common and unusual sites for mucoceles have been reported such as orbital floor, root of the nose, pterygomaxillary space and middle tur-

Table 1. Clinic profiles of reported cases, \* these diameters was not specified in their papers and they are approximate values obtained by CT images

Case	Age / Gender	Duration	Symptom	Etiology/Cause		Localization	Size	Treatment	Follow-Up/Recurrence
				Nasal Trauma or Surgery	Other				
Gall R, 2002	62/M	12 months	Nasal obstruction Nasal pain Headache	Nasal surgery with septoplasty 20-30 years ago	No	Midline Superior	~20-30mm*	Endoscopical approach Drainage Marsupialization	2 months /No
Hermann P, 2002	54/F	3 months	Orbital pain Nasal discharge	Sinus surgery without septoplasty Two times 40 and 45years ago	No	Midline	~20mm*	Endoscopical approach Partial Excision Marsupialization	Unknown /Unknown
Lei L, 2004	37/M	3 months	Nasal pain	Suspected foreign body reaction (without foreign body)	Pneumatocele	Posterosuperior	18 mm	Endoscopical approach Partial Excision Marsupialization	10 months / No
Yilmaz MS, 2011	13/M	12 months	Nasal obstruction Nasal pain Headache	No	Pneumatocele	Midline	~20mm*	Endoscopical approach Marsupialization	6 months / No
Taskin U, 2012	45/M	6 months	Nasal obstruction Anosmia Snoring Headache	No	Pyocele	Posterosuperior Anterosuperior	~30mm*	Total excision Endoscopical approach Total excision	Unknown / No
Aynali G, Present Case	34/M	6 months	Nasal obstruction, Rhinorrhea Nasal discharge	Rinoplasty without septoplasty 15 years ago	Pneumatocele	Midline Superior	40 mm	Endoscopical approach Total excision	6 months / No

binate in a concha bullosa[1-3]. MSNs are the extremely rare mucoceles and first reported in 2002 by Gall and Witterick [4]. In the literature 5 cases have been reported so far (Table 1) [4-8]. The etiologies are not well known and obstruction of the ostiums, facial traumas, previous nasal surgery, recurrent infections and allergies are possible causes for sinus mucoceles [1-3]. Traumas and pneumatoceles were seen as most common etiologic factors for MSN. Trauma can be surgical, such as nasal surgery with or without septoplasty and non-surgical such as foreign body. The common feature of surgeries was that they were performed many years ago (15-45 years) [4-8].

Paranasal mucoceles predominantly develop in the frontal sinuses. Paranasal mucoceles are benign lesions with the potential for adjacent bony remodeling and resorption. They have a slow growing pattern but they can destroy neighboring structures by compression and expansion. They can take many years for them to become symptomatic [1-3]. MSN tend to occur in the superior region of the septum especially in midline. Furthermore, they tend to cause no symptoms until its diameter reaches about 20-40 mm, although occasionally they cause headache, nasal pain and obstruction. MSN are usually diagnosed before destroying the surrounding tissues, due to the relatively early symptomatic because of anatomic localization. CT and Magnetic Resonance Image scan shows a round mass on nasal septum with or without pneumatocele [4-8].

All reported cases have been successfully treated via surgery with endoscopical approach. Gall et al, Hermann et al and Lei et al [4-6] performed partial excision and marsupialization in their cases. Yilmaz et al and Taskin et al [7,8] reported that MSN totally excised. There was no reported complication or recurrence after treatment in literature for MSN. Similarly, we endoscopically dissected the MSN from the wall of pneumatocele and septal mucosa and the lesion successfully removed totally and performed septoplasty. During the 6-month-follow-up, the functional and cosmetic results were excellent.

In conclusion, MSN is extremely rare entity. To our knowledge, there was 5 MSN cases reported in the literature and we present a giant MSN case as 6th case. In addition, when a patient presents with nasal obstruction, nasal pain and headache, a MSN should be born in mind with respect to differential diagnosis. Also, clinicians should know that, MSNs are relatively benign mucoceles of the nasal cavity. They can be successfully and

safely treated with marsupialization or total excision, if they were early diagnosed.

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

- 1 . Lund VJ, Milroy CM. Fronto-ethmoidal mucocoeles: a histopathological analysis. J Laryngol Otol. 1991;105(11):921-3.
- 2 . Lund VJ. Endoscopic management of paranasal sinus mucocoeles. J Laryngol Otol. 1998;112(1):36-40.
- 3 . Arrué P, Kany MT, Serrano E, Lacroix F, Percodani J, Yardeni E, et al. Mucoceles of the paranasal sinuses: uncommon location. J Laryngol Otol 1998;112(9):840-4.
- 4 . Gall R, Witterick I. Mucocele of the nasal septum. J Otolaryngol 2002 ;31(4):246-7.
- 5 . Hermann P, Jahnke K. Space-occupying lesion of the nasal septum in a patient with left-sided facial pain. Mucocele of the septum. HNO 2002 ;50(6):570-1.
- 6 . Lei L, Wang R, Han D. Pneumatization of perpendicular plate of the ethmoid bone and nasal septal mucocele. Acta Otolaryngol 2004;124(2):221-2.
- 7 . Yilmaz MS, Guven M, Dicle M. Nasal septal mucocele in a child: A rare presentation. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology Extra 2011; 6(4): 414-5
- 8 . Taskin U, Korkut YA, Aydin S, Oktay FM. Atypical presentation of primary giant nasal septal mucopyocele. J Craniofac Sur. 2012;23(1):e5-7.

### How to cite this article:

Aynali G, Sivrice ME, Ünal F, Doğan M, Ünlü EN, Yarıktaş M. A Giant Mucocele of Nasal Septum: Case Report and Literature Review. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 1-3.



## Massive Gastrointestinal Bleeding in Children: Diagnosis by Enterotomy Introduced Endoscopy

### Çocuklarda Massif Gastrointestinal Kanamada Enterotomi Yoluyla Endoskopik Tanı

Geniş Jejunal Gastrik Heterotopide Tanı / Diagnosis in Extensive Jejunal Gastric Heterotopias

M. Surhan Arda<sup>1</sup>, Baran Tokar<sup>1</sup>, Huseyin Ilhan<sup>1</sup>, Makbule Eren<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Surgery, <sup>2</sup>Pediatric Gastroenterology, School of Medicine, Eskisehir Osmangazi University, Eskisehir, Turkey

Olu 2011 yılında 31. Ulusal Çocuk Cerrahisi Kongresinde Video sunumu olarak bidirilmiştir.

#### Özet

Çocuklarda tekrarlayan masif gastrointestinal kanamaların kaynağının belirlenmesi oldukça güçtür. Zaman zaman kanamanın sınırlarını belirlemeye görüntüleme yöntemleri yetersiz kalabilir. Bu durumda tanı ve tedavi için cerrahi eksplorasyon kaçınılmazdır. Bu çalışmada Treitz ligamanından sonra 10. cm de başlayıp 50. cm e kadar uzanan jejunal gastrik heterotopi (JGH) olgusu sunuldu. Olguya, girişim sırasında enterotomi yoluyla endoskopi yapıldı. Yamalı tarzda yerleşmiş geniş JGH gözlenen jejunal segment tamamen çıkarıldı. Girişim öncesinde nedeni bellişiz bir şekilde aralıklı kan transfüzyonu gerektiren olgu postoperatif ikinci yılında kanamasız olarak izlemine devam edilmektedir.

#### Anahtar Kelimeler

Gastrik Heterotopi; Gastrointestinal Kanama; Enterotomi Yoluyla Videoendoskopi

#### Abstract

Determining the origin of an obscure massive and recurrent gastrointestinal (GI) bleeding is a challenging process in children. Sometimes it might be impossible to detect the exact location of bleeding with imaging tools so surgical exploration of abdomen is inevitable for diagnostic and also therapeutic purpose. And hence enterotomy introduced videoendoscopic examination (EIVE) may be the way for determining the exact intraluminal location of GI bleeding. This case report presents a patient who had intraluminal extensive patchy like jejunal gastric heterotopia (JGH) determined by EIVE. JGH starting 10th cm after Treitz ligament and extending 50 cm distally was excised totally. In postoperative follow up, recurrent and massive GI bleeding stopped and she did well in the second year of follow up without requiring transfusion.

#### Keywords

Gastric Heterotopia; Gastrointestinal Bleeding; Enterotomy Introduced Videoendoscopy

DOI: 10.4328/JCAM.1874

Received: 06.05.2013 Accepted: 22.05.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 4-6

Corresponding Author: M. Surhan Arda, Eskisehir OGU Tip Fakultesi, Cocuk Cerrahisi AD. Meselik 26480 Eskisehir, Turkey.

T: +90 2222392979/3254 F: +90 2222393774 E-Mail: msarda@ogu.edu.tr

## Introduction

In children, it is sometimes difficult to find the exact location and etiology of gastrointestinal (GI) bleeding. Radiological and scintigraphic investigations might be inconclusive. Moreover, lesions may not lay out around the range of gastroscope or colonoscope. Open surgery may not delineate the pathology. On the other hand during surgery, enterotomy introduced video-endoscopic examination with flexible or rigid scope might be helpful to determine the pathology.

Gastric heterotopia (GH) associated with Meckel's diverticulum or duplication is a well known pathology that causes GI bleeding [1, 2]. Isolated GH in intestine is a rare finding, but we should suspect from isolated segment of GH in patients having sustaining GI bleeding. In this report, we present a patient having a significant recurrent GI bleeding due to a long segment jejunal gastric heterotopia (JGH) determined by enterotomy introduced videoendoscopic examination (EIVE).

## Case Report

A 5 years old female was admitted to our department with the symptoms of acute abdomen and rectal bleeding. She had been operated for duodenal atresia, jejunal web and Meckel's diverticulum in newborn period. She is suffering from type I diabetes mellitus and under the control of pediatric endocrinology. During the last two years, she had the complaint of anemia and melena occurring with irregular intervals. She was examined by gastroenterologist with gastroscopy for two times and by colonoscopy once and also with scintigraphic imaging for two times but no significant pathology was determined. In her last admission, she presented with massive GI bleeding and peritonitis. She was operated and two perforation points were determined in the jejunum. Following the repair, GI bleeding recurred in early postoperative period, and a bleeding duodenal ulcer was determined and cauterized by gastroscopy. Due to continuing GI bleeding and her last scintigraphic investigation showing a suspected bleeding locus in left upper abdomen and umbilicus, she was operated once again and EIVE was performed from the distal jejunum (Fig 1). JGH was determined by EIVE below the 10th cm of ligament Treitz and extending 50 cm distally (Fig 2). The pathologic bowel segment was excised totally. The GH was also shown histopathologically. Postoperative second year was completed and she did well with no complaint.

## Discussion

Recurrent rectal bleeding is not an unusual finding in children. Although most of them are due to anal fissure, intussusceptions, anal polyps, Meckel's diverticulum or duplication; other rare causes such as isolated GH shouldn't be underestimated. GH has been identified throughout the gastrointestinal tract including the nasopharynx, tongue, esophagus, small intestine, gallbladder, colon and rectum [3- 9]. The etiological factors with GH are unknown. The presence of heterotopic gastric mucosa without any associated morphological abnormalities, such as Meckel's diverticulum or duplication, is very rare. In our patient, there was a history of Meckel's diverticulum excision in the past. In her last admission, abundant GI bleeding was caused by an extensive long segment JGH. If bleeding recurs after past Meckel's diverticulum excision, a possibility of another isolated



Figure 1. Enterotomy introduced endoscopy with flexible endoscope



Figure 2. JGH and normal jejunal mucosal appearance

segment of GH should be considered.

Serious complications because of GH include major GI bleeding, intestinal perforation, megacolon, intussusception due to jejunal polyps, perianal fistula and rectovesical fistula [5, 10-14]. In our case, the first operation was performed for intestinal perforation. Continuing GI bleeding in the early postoperative follow up encouraged us to investigate and find the exact bleeding point. If GI bleeding is a significant preoperative finding and continues in the postoperative follow up of the operations for Meckel's diverticulum, intestinal perforation or duplication; the physician should have a strong suspicion that another segment of the intestine is triggering GI bleeding. EIVE provides an intraluminal exploration of intestinal segments which are not reachable by gastroscope or colonoscope.

The uptake and secretion of the  $^{99m}\text{Tc}$  pertechnetate by tubular glands of gastric mucosa are often useful to localize foci of ectopic gastric tissue, especially in small bowel distal to the ligament of Treitz where reaching by endoscopy is difficult [15]. Although scintigraphy may diagnose GH, it can't define the exact surgical margins. Several biopsies from the suspected region may detect surgical borders; but if the pathology is extensive or if there are GH islands, it may not be possible to excise the whole segment with GH. Unnecessary excision of a normal bowel segment may also occur. In such cases, EIVE provides both the diagnosis and determination of the borders of the pathologic segments. Transition from the normal intestinal mucosa to the area with GH could be easily observed by EIVE. Therefore, enterotomy introduced endoscopy should always be in mind for diagnosis and treatment of patients having symptoms causing suspicion of endoluminal mucosal pathologies, especially if other diagnostic modalities are inadequate and the diagnosis is still unclear.

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

1. Oğuzkurt P, Talim B, Tanyel FC, Çağlar M, Senocak ME, Büyükpamukçu N. The role of heterotopic gastric mucosa with or without colonization of Helicobacter pylori upon the diverse symptomatology of Meckel's diverticulum in children. *Turk J Pediatr* 2001; 43:312-6.
2. Wardell S, Vidican DE. Ileal duplication cyst causing massive bleeding in a child. *J Clin Gastroenterol* 1990; 12:681-4
3. Marin Gabriel MA, Medina Lopez C, Delgado Munoz MD, Rodríguez Gil Y. Gastric heterotopia in the nasopharynx causing airway obstruction in the new-born. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004; 68:961-4
4. Melato M, Ferlito A. Heterotopic gastric mucosa of the tongue and the oesophagus. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 1975; 37:244-54
5. Lambert MP, Heller DS, Bethel C. Extensive gastric heterotopia of the small intestine resulting in massive gastrointestinal bleeding, bowel perforation, and death: report of a case and review of the literature. *Pediatr Dev Pathol* 2000; 3:277-80
6. Jimenez JC, Emil S, Steinmetz B, Romansky S, Weller M. Recurrent gastrointestinal tract bleeding secondary to jejunal gastric heterotopia. *J Pediatr Surg* 2005; 40:1654-7
7. Hamazaki K, Fujiwara T. Heterotopic gastric mucosa in the gallbladder. *J Gastroenterol* 2000; 35:376-81
8. Cappell MS. Colonic tubulovillous adenoma associated with gastric heterotopia. *N J Med* 1995; 92:512-5
9. Cheli M, Alberti D, Vavassori D, Sonzogni A, Pedretti E, Locatelli G. Heterotopic rectal gastric mucosa: a rare cause of lower gastrointestinal bleeding in children. Case report and review of pediatric literature. *Eur J Pediatr Surg* 2007; 17:50-4
10. Erez I, Kovalivker M, Lew S, Lazar L, Motovic A. Ectopic gastric mucosa in a polyp causing ileo-ileal intussusception: a case report of a three-month-old baby. *Eur J Pediatr Surg* 1991; 1:118-20
11. Dubilier LD, Caffrey PR, Hyde GL. Multifocal gastric heterotopia in a malformation of the colon presenting as a megacolon. *Am J Clin Pathol* 1969; 51:646-53
12. Parkash S, Veliahi AJ, Chandrasekaran V. Ectopic gastric mucosa in duplication of the rectum presenting as a perianal fistula. *Dis Colon Rectum* 1982; 25:225-6
13. Kalani BP, Vaezzadeh K, Sieber WK. Gastric heterotopia in rectum complicated by rectovesical fistula. *Dig Dis Sci* 1983; 28:378-80
14. Boybeyi O, Karnak I, Güçer S, Orhan D, Senocak ME. Common characteristics of jejunal heterotopic gastric tissue in children: a case report with review of the literature. *J Pediatr Surg*. 2008 43(7); e19-22
15. Emamian SA, Shalaby-Rana E, Majd M. The spectrum of heterotopic gastric mucosa in children detected by Tc-99m pertechnetate scintigraphy. *Clin Nucl Med* 2001; 26:529-35

### How to cite this article:

Arda MS, Tokar B, İlhan H, Eren M. Massive Gastrointestinal Bleeding in Children: Diagnosis by Enterotomy Introduced Endoscopy. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 4-6.



## Esophageal Foregut Duplication Cyst: Case Report

### Özofageal Foregut Duplikasyon Kisti: Olgu Sunumu

Özofageal Duplikasyon Kisti / Esophageal Duplication Cyst

Hüseyin Çakmak<sup>1</sup>, Arif Osman Tokat<sup>2</sup>, Kemal Arda<sup>3</sup>, Gülay Bilir Dilek<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Göğüs Cerrahisi Uzmanı, Ankara Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Cerrahisi Kliniği,

<sup>2</sup>Göğüs Cerrahisi Uzmanı, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Cerrahisi Kliniği,

<sup>3</sup>Radyoloji Uzmanı, Ankara Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Kliniği,

<sup>4</sup>Patoloji Uzmanı, Ankara Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

#### Özet

Özofageal duplikasyon kistleri, enterik kaynaklı konjenital anomalilerden olup önbarsak kistleri içinde oldukça nadirdir. Semptomatik olgular erken yaşta saptanırken, asemptomatik hastalarda tanı sıklıkla otuzlu veya kırklu yaşlarda konulabilmektedir. Burada, otuzeş yaşındaki kadın hastada, nadir görülen mediastinal önbarsak duplikasyon kisti olgusu sunulmaktadır. Hastanın direkt akciğer grafisinde mediasten yerleşimli kitle görünübü saptanmışdı. Toraks tomografisi ve manyetik rezonans incelemeleri sonucunda cerrahi tedaviye karar verildi. Sağ posterolateral torakotomi ile özofagus komşuluğundaki duplikasyon kisti eksize edildi. Patolojik incelenme sonrası özofageal önbarsak duplikasyon kisti tanısı histopatolojik olarak doğrulandı. Direkt akciğer grafisinde mediastinal kitle saptanan tüm hastalarda, çok seyrek olmasına rağmen ayıricı tanida mediastinal foregut kisti akla gelmemelidir. Erken cerrahi rezeksiyon ile gelişebilecek komplikasyonlar ve malign dejenerasyon önlenebilir.

#### Anahtar Kelimeler

Foregut Kisti; Mediasten; Özofageal Duplikasyon

#### Abstract

Esophageal duplication cysts, congenital anomalies of enteric origin, are rare kind of foregut cysts. The symptomatic cases were diagnosed at early ages whereas asymptomatic cases were usually diagnosed at third or fourth decade. Herein, we are presenting an uncommon case of mediastinal esophageal foregut duplication cyst in 35 years old women. The mass lesion in the mediastinum was demonstrated at chest X-ray of the patient. As a result of thorax tomography and magnetic rezonans imaging it was decided to surgical therapy. The lesion nearby the esophagus was excised by right posterolateral thoracotomy. The diagnosis was histopathologically confirmed as esophageal foregut duplication cyst after pathological examination. Mediastinal foregut cyst, although it is very rare, should be considered in the differential diagnosis of all patients when mediastinal mass was found at chest X-ray. Early surgical resection may prevent development of complications and malignant transformation.

#### Keywords

Foregut Cyst; Mediastinum; Esophageal Duplication

DOI: 10.4328/JCAM.1675

Received: 12.02.2013 Accepted: 24.05.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 7-9

Corresponding Author: Arif Osman Tokat, Göğüs Cerrahisi Uzmanı, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Cerrahisi Kliniği, Ulucanlar 06340 Ankara, Turkey.

T.: +90 3125952281 F.: +90 3123633396 GSM: +905323160994 E-Mail: aostokat@hotmail.com

## Giriş

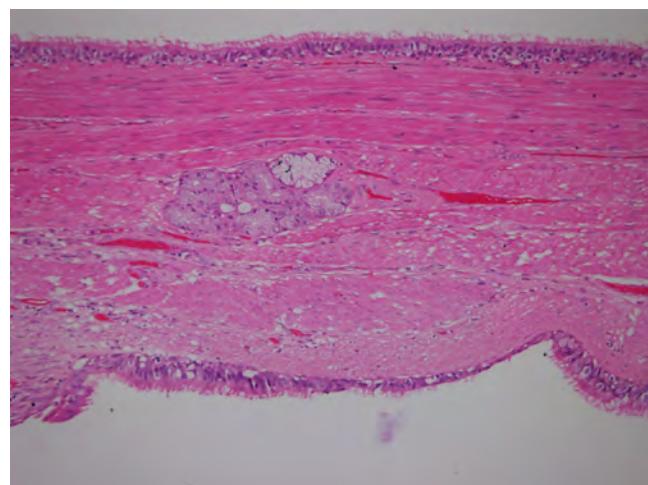
Mediastinal kistik lezyonlar genellikle etiyolojilerine göre sınıflandırılmaktadır. Pirimitif önbarsak gelişimi sırasında meydana gelen anormal ayrılmalar veya gelişmeler sonucunda meydana gelen patolojik oluşumlar foregut kistleri adı altında değerlendirilmektedirler [1]. Foregut kistleri içinde özofageal duplikasyon kistlerine oldukça seyrek rastlanmaktadır [2]. Burada 35 yaşında kadın hastada solunum yolu enfeksiyonu semptomları nedeni ile çekilen direkt grafide tesadüfen saptanın özofageal duplikasyon kisti olgusu sunulmaktadır.

## Olgı Sunumu

Öksürük, ateş ve halsizlik şikayetleri ile göğüs hastalıkları polikliniğine başvuran 35 yaşındaki kadın hastanın yapılan fizik muayenesinde her iki akciğer bazalinde ince raller dışında patolojik bulgu saptanmadı. Hastaya pnömoni ön tanısı ile çekilen direkt akciğer grafisinde pnömoni bulgusuna veya akciğer enfeksiyonuna bağlı başka herhangi patolojik bulguya rastlanmadı. Ancak sağ kardiofrenik sinüste opasite görülmESİ nedeni ile Göğüs Hastalıkları Kliniği tarafından Göğüs Cerrahisi Kliniğine konsült edildi. Geçmişinde herhangi bir özellik olmayan ve eski akciğer grafisine ulaşamayan hastanın toraks bilgisayarlı tomografisi “posterior mediastende sağda paraözofageal alanda yaklaşık 7x3.5 cm ebatlı, hafif lobüle kontürlü, hipodens kistik lezyon izlenmiştir (Nöroenterik kist? Paraziter kist?)” olarak raporlandı. Lezyonun çevre yapılarla olan ilişkisi ve natürünün daha iyi değerlendirilmesi için önerilen toraks manyetik rezonans incelemesi ise “sağ parakardiak alanda kardiofrenik sinüse uzanan en geniş yerinde 66x53x44 mm boyutlarında, T1 ağırlıklı sekanslarda izointens, T2 ağırlıklı sekanslarda hiperintens, intravenöz kontrast madde enjeksiyonu sonrasında kontrast madde tutulumu göstermeyen parakardiak kist” olarak raporlandı. Kisten vena kava inferioru posteriordan ittiği ve bu seviyede torakal vertebralalarla yakın komşulukta olduğu belirtildi. Yutma ile ilgili şikayeti olmayan olguda baryumlu grafi ve endoskopik incelemeye gerek göründü. Hastaya bu bulgularla mediastinal kistik lezyon tanısı ile sağ posterolateral torakotomi ile girişim uygulandı.

Eksplorasyonda özofagus alt ucunda özofageal hiatusun yaklaşık 2 cm üzerinden başlayan yaklaşık 10x8x6 cm ebadında, mediastinal yüzünde özofagus ile devamlılık gösteren, makroskopik olarak özofagus longitudinal kas tabakası ile aynı görünümde, özofagus duvarı ile devamlılık halinde kitle saptandı. Vena cava inferior ile yakın komşulukta ve yapışık olan kitle önce vena cava inferiordan ve sonra çevre yapılarından serbestleştirildi. Özofagus duvarından süperior ve inferiordan serbestleştirildikten sonra askiya alınarak stapler kullanılarak özsofagusdan eksize edildi. Özofagus mukozasında hasar olmadığı görüldü ve destek sütürleri konarak işlem tamamlandı.

Makroskopik olarak oval şekilde, 7.5x7x4 cm boyutlarında, yoğun müsinöz karakterde içeriye sahip kistik yapının patolojik incelemesinde, çoğu alanda atenue görünümdede, izlenebilen alanlarda silialı psödostrafiye solunum epitelii ile döşeli kistik lezyon, kist duvarında düz kas tabakası ve fokal alanlarda müsinöz glandlar görüldü (Resim 3). Sonuç andiferansie foregut kisti olarak rapor edildi. Postoperatif komplikasyonu olmayan hastanın üçüncü gün göğüs tüpü çekildi ve beşinci gün şifa ile taburcu edildi. Hastanın birinci ve üçüncü aylardaki kontrollerinde her-



Resim 3. Patolojik incelemede kist duvarında respiratuar silialı konlumnar epitelium içeren bronkojenik doku ve düz kas görünümü (HE-X200).

hangi bir komplikasyona rastlanmadı.

## Tartışma

Konjenital anomaliler arasında yer alan özofageal duplikasyon kistleri genellikle asemptomatik seyreden bronkopulmoner foregut malformasyonları arasında yer alır. Sıklıkla torasik özofagusda bulunur [1]. Tahmini insidansı 1:8200 olarak hesaplanmıştır ve erkek cinsiyette 2 kat daha sık görüldüğü bildirilmektedir [3]. Takeda ve ark[2]’a göre erişkin çağda görülen mediastinal kitlelerin %14’ünü mediastinal kistler oluşturmaktır, bunların ise %10’dan azını özofageal duplikasyon kistleri oluşturmaktadır.

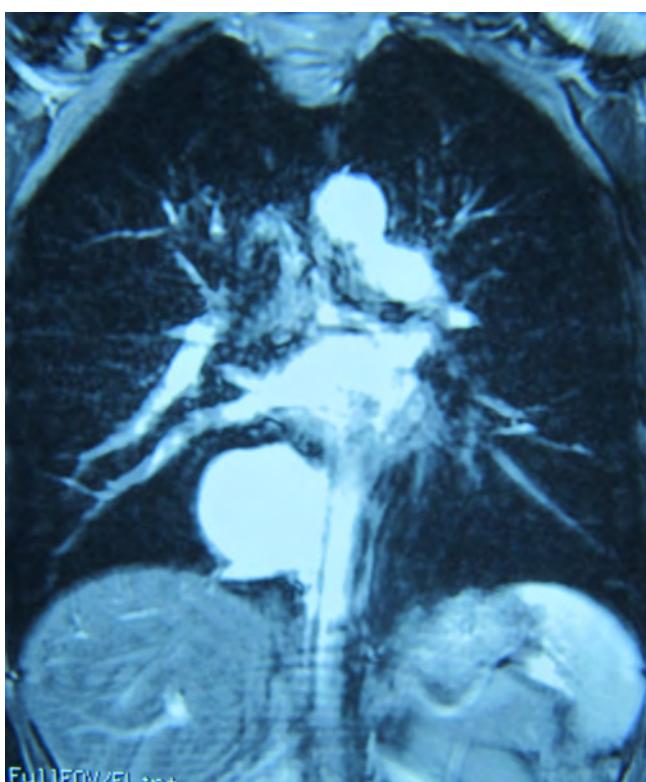
En sık rastlanan semptomlar disfaji ve göğüs ağrısı olarak bildirilmekle birlikte, hastaların çoğu asemptomatiktir ve hastalık tesadüfen tespit edilir [4]. Semptomlar enfeksiyon, kanama, perforasyon ve çevre yapılarla bası gibi komplikasyonlara bağlı gözlenir [2]. Bizim olgumuzda da literatüre uygun olarak kist ile ilgili herhangi bir semptom bulunmamaktaydı. Hastada solunum yolu enfeksiyonu nedeni ile çekilen direkt grafide lezyon saptanması üzerine ileri tetkikler yapılmış ve cerrahi girişim ile tanı konmuştur. Olguda preoperatif dönemde hastaneye başvurmayı gerektiren semptomların uygulanan medikal tedavi ile gerilemesi ve intraoperatif incelemede akciğer parankiminde herhangi bir patolojik bulguya rastlanmamış olması dikkate alınarak klinikimize başvurduğu sıradaki öksürük ve nefes darlığı şikayetlerinin özofageal kist ile bir bağlantısı bulunamamıştır.

Tanıda standart radyolojik incelemeler son derece yol göstericiidir. Lezyon direkt grafilerle arka mediastende tespit edilebilir. Bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans incelemeler lezyonun anatomik yerleşimini ve çevre yapılarla ilişkisini ortaya koymakta, cerrahi girişim için yol gösterici olmaktadır [5]. Olgumuzda direkt akciğer grafisi lezyonun saptanmasını sağlamış ve ileri tetkiklerin ve tedavinin yapılmasına olanak sağlamıştır. Torasik patolojilerde birinci inceleme tekniği olan bilgisayarlı tomografi ile lezyonun özofagus ve diğer çevre yapılar ile ilişkisi net bir şekilde gösterilmiştir (Resim 1). Buna ek olarak, radyoloji kliniği tarafından önerilen manyetik rezonans incelemede, lezyonun vasküler yapılarla ilişkisi ortaya konmuş ve cerrahi uygunlamanada yol gösterici olmuştur (Resim 2).

Özofageal kistler saptandıktan sonra cerrahi olarak eksize edilmeleri gereklidir. Enfeksiyon ve basıya bağlı gelişebilecek



Resim 1. Olgunun preoperatif toraks tomografisi. posterior mediastende sağda paraözofageal alanda yaklaşık 7x3.5 cm ebatlı, hafif lobüle kontürlü, hipodens kistik lezyon izlenmiştir



Resim 2. Olgunun preoperatif manyetik rezonans incelemesi. sağ parakardiyak alanda kardiofrenik sinüse uzanan en geniş yerinde 66x53x44 mm boyutlarında, T1 ağırlıklı sekanslarda izointens, T2 ağırlıklı sekanslarda hiperintens, intravenöz kontrast madde enjeksiyonu sonrasında kontrast madde tutulumu göstermeyen parakardiyak kist.

komplikasyonlar yanında malignleşme potansiyellerinin bulunması cerrahi tedaviyi zorunlu hale getirmektedir [6]. Posterolateral torakotomi standart cerrahi girişim yolu olarak tarif edilmektedir [1]. Bununla birlikte, son yıllarda torakoskopik yaklaşımlarda yaygın olarak kullanılmakta ve hatta robotik cerrahi tekniklerle opere edilen oglular bildirilmektedir [7]. Biz bu olguda, özofagusun distalinde yerleşen ve özofageal hiatus ve vena cava inferior ile yakın komşulukta olan lezyonun tam olarak serbestleştirilmesinde rahatlık sağlayacağı ve bu sayede özofagus lumeninde bir yaralanmanın önlenmesine yardımcı olacağını düşünerek açık cerrahi girişimi tercih etti. Operasyon sırasında yaptığıımız değerlendirmede de, kendi tecrübe ve deneyimlerimizi dikkate alarak açık cerrahi girişimin bu olgu için uygun yak-

laşım şekli olduğunu düşündük.

Mediastende yerleşmiş abnormal kistik veya solid oluşumlar, semptom vermeseler bile mutlaka ileri tetkiklerle incelenmelidir. Gerekirse kesin tanı için cerrahi yöntemler kullanılmalı ve olası bilecek komplikasyonlar zamanında önlenmelidir.

#### **Çıkar Çağırması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çığırması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Ferraro P, Martin J, Duranteau ACH. Foregut cysts of the mediastinum. In: Shields TW, LoCicero J, Reed CE, Feins RH, editors. General Thoracic Surgery. 7th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2009. p:2519-2530.
2. Takeda S, Miyoshi S, Minami M, Ohta M, Masaoka A, Matsuda H. Clinical spectrum of mediastinal cysts. Chest 2003;124(1):125-32.
3. Arbona JL, Fazzi JGF, Mayoral J. Congenital esophageal cyst: Case report and review of literature. Am J Gastroenterol 1984;79:177-82.
4. McMaster WG Jr, Mukherjee K, Parikh AA. Surgical management of a symptomatic foregut duplication cyst. Am Surg. 2012;78(6):E306-7.
5. Berrocal T, Madrid C, Novo S, Gutiérrez J, Arjonilla A, Gómez-León N. Congenital anomalies of the tracheobronchial tree, lung, and mediastinum: embryology, radiology, and pathology. Radiographics 2004;24(1):e17.
6. Singh S, Lal P, Sikora SS, Datta NR. Squamous cell carcinoma arising from a congenital duplication cyst of the esophagus in a young adult. Dis Esophagus 2001;14(3-4):258-61.
7. Obasi PC, Hebra A, Varela JC. Excision of esophageal duplication cysts with robotic-assisted thoracoscopic surgery. JSLS 2011;15(2):244-7.

#### **How to cite this article:**

Çakmak H, Tokat AO, Arda K, Dilek GB. Esophageal Foregut Duplication Cyst: Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 7-9.



## A Case with Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy

### Herediter Basınca Duyarlılık Nöropatisi Olgusu

Herediter Basınca Duyarlı Nöropati / Hereditary Nerve Palsy of Pressure Liability

Ersel Dağ<sup>1</sup>, Elem İnal<sup>2</sup>, Yakup Türkel<sup>1</sup>, Nalan Gökcə<sup>3</sup>, Sevim Orkun<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Kırıkkale Üniversitesi, Tip Fakültesi, Nöroloji AD, Kırıkkale,

<sup>2</sup>Kırıkkale Üniversitesi, Tip Fakültesi, Fiziksel Tip ve Rehabilitasyon AD, Kırıkkale,

<sup>3</sup>Ankara Dişkapı Eğitim Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Ankara, Türkiye

#### Özet

Herediter basınca duyarlılık nöropatisi, minör travma ya da kompresyon ile tetiklenen fokal duyusal ya da motor bozuklukla seyreden, tekrarlayıcı mononöropati ile karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. Klinik olarak bu hastalık, genellikle 2. ve nadiren de çocukluk çağında da görülebilen ağrısız basınç felçleri ile ortaya çıkar. Yazımızda bel ağrısı yakınıması ile başvuran 22 yaşında bir bayan hasta sunulmuştur. Hastanın nörolojik muayenesinde așıl refleks kaybı saptanmış, sonrasında yapılan elektrotiyolojik ve genetik incceleme ile basınçca duyarlılık nöropatisi tanısı almıştır. Halen tip pratığında nadir olduğu için sıklıkla tanısı gecikebilen ve polinöropatilerle karışabilen, herediter basınca duyarlılık nöropatisi'nde dikkatil yapılacak olan nörolojik muayenenin bazen tanı koymada en önemli unsur olabileceğini vurgulamak istedik.

#### Anahtar Kelimeler

Herediter Basınca Duyarlılık Nöropatisi; Mononöropati; Periferal Miyelin Protein22

#### Abstract

Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP) is an autosomal dominant disease which characterized by recurrent mononeuropathies with focal sensory or motor disturbance precipitated by minor trauma or compression. Clinically, it generally presents with painless pressure palsies, typically in the 2nd and 3rd decades of life, being a rare entity in childhood. We reported a case study of a 22 year-old female who presenting with low back pain, After detection of an Achilles reflex loss in her neurological examination and electrophysiological studies and genetic investigation was done than she diagnosed with HNPP. We want to emphasize that, the diagnosis of hereditary neuropathy with liability to pressure palsy is often delayed because it is rare in the practice of medicine and confused with polyneuropathy, careful neurological examination may be the most important factor in the diagnosis.

#### Keywords

Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy; Mononeuropathy; Peripheral Myelin Protein22

DOI: 10.4328/JCAM.1869

Received: 30.04.2013 Accepted: 28.05.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 10-2

Corresponding Author: Yakup Türkel, Kırıkkale Üniversitesi, Tip Fakültesi, Nöroloji AD, 71100, Kırıkkale, Türkiye.

T.: +905058617372 E-Mail: yturkel2002@mynet.com

## Giriş

Herediter basınçla duyarlılık nöropatisi (HBDN), otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Motor ve duyusal sinirlerde miyelin kılıfının fokal kalınlaşması ve remiyelinizasyonu sonucu oluşan sosis benzeri görünüm nedeniyle bu hastalığa tomaküler nöropati adı da verilir. Bu hastalıkta minör bir travma ya da basıyo takiben fokal duyusal ya da motor bozukluklarla seyreden tekrarlayan mononöropatiler gelişir. HBDN'de en sık etkilenen sinirler median, ulnar ve peroneal sinirlerdir. HBDN çocukluk döneminde başlayan olgular bildirilmiş olsa da [1], genellikle adolesan dönemde başlar ve uyuşma, kas güçsüzlüğü gibi bulguların görülebildiği ataklara neden olabilir. Peroneal sinir tutulumu ve karpal tünel sendromu HBDN'nin sık görülen bulgularındandır [2].

HBDN prevalansı epidemiyolojik çalışmaların yeterli olmaması nedeniyle yeterince bilinmemekle birlikte; Finlandiya'da yapılan çalışmada 16/100000 ve Avrupa genelinde yapılan bir çalışmada ise 2-5/100000 olarak bildirilmiştir [3]. Ülkemizde yapılmış prevalans çalışması yoktur ve olgu bildirimleri mevcuttur [4,5]. HBDN'de asemptomatik olgularda hafif derecede motor ve duyusal demiyelinizan özellikle polinöropati saptanabilir. Klinik ö geçmiş sorgulanması çoğu zaman yeterli olmadığı için, HBDN'lı olgularda elektrofizyolojik çalışmaların önemi büyütür. Sural sinir biyopsisinde tomakülerin saptanması diğer herediter nöropatilerin ayrıcı tanısında önemlidir [6]. Genetik çalışmalarında bu hastalarda PMP22 (periferal miyelin protein'i kodlayan 17. kromozomdaki 17p11.2 bölgesinde delesyon olduğu gösterilmiştir [5].

Biz bu yazımızda, nörolojik muayene esnasında aşıl refleks kaybı tespit edilen, elektromiyografi (EMG) ve genetik inceleme sonucunda basınçla duyarlılık nöropatisi tanısı alan 22 yaşındaki bir kadın hastayı sunduk.

## Olgı Sunumu

Bel ağrısı yakınımasıyla Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon polikliniğine başvuran 22 yaşında üniversite öğrencisi hastanın fizik muayenesi, solda aşıl refleksi alınamaması dışında normal olarak değerlendirildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde başka bir özellik bulunmadı. Hemogram, tiroid fonksiyon testleri ve diğer biyokimyasal parametreler normal sınırlardaydı. Lomber radikülopati ön tanısı ile yapılan EMG incelemesinde; sinir iletim çalışmalarından elde edilen elektrofizyolojik bulgular radikülopati düşündürmeyip, yaygın sensorimotor polinöropati ile uyumlu bulunarak, polinöropati ayrıcı tanısı amacıyla Nöroloji kliniğine yönlendirildi. Nörolojik muayenede sol üst ekstremitede 5. parmak ve ön kol medialinde hipoestezi saptandı. Hastanın EMG incelemesi polinöropati ön tanısı ile tekrarlandı. Ölçümler Nicolet EDX Care Fusion EMG cihazı ile yapıldı. Yapılan EMG'de alt ekstremitelerde semptomatik ve asemptomatik motor sinirlerde distal latanslarda uzama ve iletim hızlarında yavaşlama izlendi. Peroneal sinir F yanıtları uzamiş olarak bulundu. Sol sural distal latansı uzamiş olarak bulundu. Üst ekstremitelerde sol median sinir motor distal latansı uzun, sol ulnar sinir dirsek altı-dirsek üstü segmenti motor iletim hızı yavaşlamış, sol ulnar sinir duyusal distal latansı uzamiş olarak bulundu (Tablo).

Bu elektrofizyolojik bulgular motor ve duyusal etkilenmenin olduğu bir nöropatiyi desteklemekteydi. Hasta özgeçmiş ve soygeçmiş öyküleri açısından yeniden sorgulandığında; üç yıl önce

Tablo. Hastanın Elektromiyografi sonuçları

Sinir iletim çalışması	Amplitüd ( $\mu$ V)	İleti hızı (m/s)	Distal latans (ms)
Sol median DSAP (2.parmak)	25	45	3,39
Sol ulnar DSAP (5.parmak)	35	43	3,23
Sol sural DSAP	15	38	4,11
Sağ sural DSAP	18	34	4,48
Motor sinir iletim çalışması	Amplitüd (mV)	İleti hızı (m/s)	Latans (ms)
Sol median BKAP (bilek/dirsek)	12/11	55	4,90
Sol ulnar BKAP (bilek/drs alt/drs üst)	18/15/14	55/30	2,55
Sol peroneal BKAP(bilek/fib/fib üst)	0,5/0,4/0,5	44/20	5,94
Sağ tibial BKAP (bilek/popliteal fossa)	7,5/6,5	39	4,00
F Yanıtları		Min F latansı	
Sol median sinir	29(ms)		
Sol ulnar sinir	29(ms)		
Sol peroneal sinir	59(ms)		
Sağ tibial sinir	56(ms)		

DSAP: Duyusal sinir aksiyon potansiyeli, BKAP: Bileşik kas aksiyon potansiyeli, fib:Fibula, drs:Dirsek

sol bacağının üzerinde uzun süre oturarak ders çalışıktan sonra, sol ayağında dorsifleksyon kaybı geliştiğini ve yürürken sol ayağının parmaklarının yere sürtüğünü, bu nedenle üç ay kadar süren yürekleme bozukluğu olduğunu ifade etti. Yürümesindeki bozukluk aile ve yakın çevresinde fark edilecek kadar belirgin olmasına rağmen herhangi bir sağlık kuruluşuna başvurmadığını belirtti. Bu yakınması sırasında ağrısı olmamış ancak, birkaç hafta boyunca sol ayak dış yüzünde uyuşukluk devam etmiş. İki yıl boyunca herhangi bir yakınması olmayan hastamız son bir yıldır kolunu masaya dayayarak çalışma sonrasında daha belirgin hale gelen sol kolun iç kısmında ve beşinci parmağına vuran uyuşmaları olduğunu ifade etti. Bu nedenle gitar çalarken sol elin 5. parmağını yeterince kullanmadığı için düğün akor basmadığını söyledi. Bu durum hastanın yapılan EMG'si ile uyumlu bulundu. Aile öyküsü yeniden sorgulandığında, annesinde yer sofrasına oturduğunda sıkılıkla bacaklarında uyuşma olduğunu ifade etti. 30 yaşındaki erkek kardeşinin, geceleri ellerinde uyuşma olduğu için kollarını salladığı, birkaç kez de sağ kolu üzerinde uyuşması sonrasında uyanlığında elini kullanmadada zorluk yaşadığını bildirdi. Ayrıca ağabeyinde ağır bir şeyler taşıma esnasında kollarında ve yer sofrasında yemek yediğinde bacaklarında hemen uyuşma oluyormuş.

Hastanın ve annesinin onayı alınarak genetik inceleme yapmak üzere kan alındı. Genetik inceleme, hastamızda ve annesinde 17p11-12 lokusundaki kısa bitişik tekrar dizi analizinde 4 polymorfik STR (kısa aralıklı tekrar polimorfizmi) bölgesi için homallelik olduğu, bunun büyük olasılıkla PMP22 geninin delesyonu uğramış olduğunu düşündürdüğü yönünde sonuçlandı.

## Tartışma

Bu yazında, periferik nöropatisi olan 22 yaşında bir HBDN olusu sunulmuştur. Olgumuz ve aile bireylerinin öyküleri birlikte değerlendirildiğinde literatür ile benzer özellikler göstermektedir. Olgumuzun anne ve 30 yaşındaki ağabeyinde de benzer yakınmalar olmasına rağmen, annesi sadece genetik inceleme yapılmasını onayladı. Abisi ise hiçbir araştırma kabul etmedi.

HBDN'nin başlangıç atağı ikinci veya dördüncü dekadlarda olabilir [7]. Olgumuzda ve aile bireylerinde başlangıç yaşı 2-3 dekadlardadır ve literatüre uymaktadır. HBDN'nin semptomları genellikle yetişkin yaşta ortayamasına rağmen çocuk yaşta başlayan olgular da bildirilmiştir [1].

HBDN'de en sık etkilenen sinirler peroneal, ulnar, brakiyal pleksus, median ve radial sinirlerdir [8]. Olgumuz ve aile bireylerinde literatürle benzer şekilde en sık etkilenen sinirler peroneal ve ulnar sinirlerdi. Aynı anda birden fazla sinirin etkilendiği olgular olmasına rağmen olgumuzda bu durum gözlenmedi. Nörolojik muayene bulguları değerlendirildiğinde, HBDN'de sıklıkla derin tendon reflekslerinin özellikle de aşıl refleksinin alınamadığı veya azaldığı bildirilmektedir. Arefleksi, pes kavus, skolyoz, kas güçsüzlüğü eşlik eden atrofi de farklı klinik tipler ile birlikte nadiren bildirilmektedir. Nörolojik muayenenin normal olduğu olgular da bulunmaktadır [9]. Olgumuzda da literatürle benzer şekilde nörolojik muayenede aşıl refleksi alınamadı.

HBDN, Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığı karışabilmekle birlikte; klinik, elektrofizyolojik ve patolojik bulgularla birbirinden ayrılabilir. CMT'de bulgular bilateral ve genellikle simetrik olup, yavaş progresyon gösterir. HBDN ise genellikle ani başlangıçlı ve tam olarak düzelen fokal tutulum göstermektedir [10]. Bizim hastamızda EMG bulguları yaygın ve simetrik olması itibarıyle CMT benzeri polinöropati ile karışabilir özelliktedir. Ancak hastanın başında maruz kalan sinirlerde ortaya çıkan ve sonrasında tam olarak düzelen ataklarının olması ve tekrarlarla seyretmesi HBDN lehineydi. Ülkemizde bildirilen benzer bir olguda, Yoldaş ve ark. [4] sensorimotor tipte yaygın polinöropati ile prezente olan olgularının nadir görüldüğünü ve CMT ile karışabileceğini belirtmişlerdir.

Bayrak ve ark. [5] sundukları dört olgu ve ailesi ile ilgili yazında ise HBDN tanısında anamnez, nörolojik muayene ve elektrofizyolojik bulguların önemli olduğu vurgulanmıştır. Bu çalışmada, genel olarak elektrofizyolojik incelemelerde hem semptomatik hem de asemptomatik bazı sinirlerde motor iletimlerde ileti hızlarında yavaşlamayla beraber distal motor latanslarda uzama ve bası bölgelerinde fokal iletim yavaşlamaları ve/veya parsiyel ileti bloğu görülmüş. Duyusal sinir aksiyon potansiyelleri ya elde edilememiş ya da latansta hafif uzama, ileti hızında azalma ve amplütüdde düşme görülmüştür. F yanıtları ya elde edilememiş ya da minimum latansları uzamiş ve/veya persistansları azalmış bulunmuştur. Bizim hastamızda da benzer bulgular vardı.

Olguların %84'ünde 17p11-12 lokusunda PMP22 geninin lokalize olduğu bölgede 1.4 Mb uzunluğunda delesyon saptanırken bazı olgularda ise bu gende nokta mutasyonu olduğu gösterilmiştir [5]. Hastamızda ve annesinde 17p12 lokusunda PMP22 genin delesyonu uğradığı tespit edildi. Bu durum hastamızda tanını kesinleştirmemizde büyük katkı sağladı.

Sonuç olarak bu olgu sunumu ile alınacak ayrıntılı anamnezin, dikkatli yapılacak olan nörolojik muayene ile konulacak HBDN tanısının gecikmesini önlemede çok önemli unsurlar olduğunu vurgulamak istedik.

#### **Çıkar Çakışıması ve Finansman Beyani**

Bu çalışmada çıkar çakışıması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

- Antonini G, Luchetti A, Mastrangelo M, Ciambra GL, Di Netta S, Taioli F, et al. Early-onset hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neuropediatrics*. 2007;38(1):50-4.
- Chance PF. Inherited focal, episodic neuropathies: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and hereditary neuralgic amyotrophy. *Neuromolecular Med*. 2006;8(1-2):159-74.
- Sander MD, Abbasi D, Ferguson AL, Steyers CM, Wang K, Morcuende JA. The prevalence of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in patients with multiple surgically treated entrapment neuropathies. *J Hand Surg Am*. 2005;30(6):1236-41.
- Yoldaş T, Keklikoglu HD, Çoruh Y, Polat HG, Tan E. Distal Simetrik Polinöropati Şeklinde Prezente Olan Basınç Felçleri İle Beraber Olan Herediter Nöropati Olgusu. *Kocatepe Tip Dergisi*. 2007; 8: 65-8.
- Bayrak AO, Battaloglu E, Akar H, Barış İ, Onar MK. Herediter Basınca Duyarlı Nöropati:Dört Ailenin Klinik ve Elektrofizyolojik Özellikleri. *Türk Nörol Derg* 2010;16:193-8.
- Bulusu S, McMillan HJ. A report of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) presenting with brachial plexopathy: the value of complete electrodiagnostic testing. *Am J Electroneurodiagnostic Technol*. 2011;51(3):183-90.
- Glass H, Srour M, Pari G, Progressive Limb Weakness and Sensory Loss in Young Woman. *MJM2000*;5:85-89.
- Horowitz SH, Spollen LE, Yu W. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Neurol. Neurosurg Psychiatry* 2004;75:1629-1631.
- Mouton P, Tardieu S, Goider R, Birouk N, Maisonobe T, Dubourg O, et al. Spectrum of clinical and electrophysiologic features in HNPP patients with the 17p11.2 deletion. *Neurology* 1999;52: 1440-46.
- Kumar N, Cole J, Parry J. Variability of Presentation in Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy Results in Underrecognition. *Ann N Y Acad Sci*. 1999;883: 344-50.

#### **How to cite this article:**

Dağ E, İnal E, Türkel Y, Gökcé N, Orkun S. A Case with Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 10-2.



## Consecutive Anterograde & Retrograde Approach in Treatment of Distal Ureteral Obstruction

### Distal Üreter Obstrüksiyonu Tedavisinde Kombine Retrograd & Anterograd Yaklaşım

Kombine Retrograd & Anterograd Yaklaşım / Consecutive Anterograde & Retrograde Approach

Mehmet Kalkan<sup>1</sup>, Sadi Turkan<sup>2</sup>, Coşkun Şahin<sup>1</sup>, Ömer Etlik<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Fatih University, Sema Hospital, Department of Urology, Istanbul, <sup>2</sup>Kastamonu Anadolu Hospital, Urology, Kastamonu,

<sup>3</sup>Fatih University, Sema Hospital, Department of Radiology, Istanbul, Turkey

#### Özet

Üreteral obstrüksyonlar üreteral drenajın bozulması olarak tanımlanır. Üreteral obstrüksyonların en sık nedeni özellikle üreteropelvik ve üreterovesikal bileşke seviyesindeki konjenital malformasyonlardır. Edinsel olan üreteral stenozlar daha seyrektrir. Tanı ve lokalizasyon belirlenmesi sonrası renal fonksiyonların korunması ve üreteral obstrüksyonun düzeltilmesi amacıyla uygun olan yaklaşım planlanır. Üreteral ostiumun komplet obstrüksyonu sonrası geleneksel açık cerrahi ve son dönemde laparoskopik cerrahi uygulanır. Ancak bu tür rekonstruktif cerrahlara uygun olmayan olgularda minimal invaziv girişimsel yöntemlerin uygulanması zorunlu olabilir. Bu çalışmada üreter alt uç obstrüksyonu olan fakat rekonstruktif açık/laparoskopik cerrahi için uygun olmayan iki olgumuzda anterograde trans-nefrostomik ve retrograde kombine endoskopik yaklaşım ile üreteral ostiumun açılmasını sunduk ve literatür ışığında değerlendirdik.

#### Anahtar Kelimeler

Endoskop; Obstrüksyon; Tedavi; Üreter

#### Abstract

Ureteral obstructions are defined as deterioration of ureteral drainage. The most common cause of ureteral obstruction is congenital malformations, especially at the level of the ureteropelvic and ureterovesical junctions. Acquired ureteral stenoses are more infrequent. After diagnosis and determination of the location, the appropriate approach is planned in order to protect renal function and resolve ureteral obstructions. Currently, while the number of laparoscopic treatments has increased, conventional open surgery is still preferred as the traditional treatment of choice in cases of complete obstruction. However, in patients who are not suitable candidates for such reconstructive surgeries, minimal invasive interventional methods may be necessary. In this study, we present the use of the anterograde trans-nephrostomic and retrograde combined endoscopic approach to open the ureteral ostium in two patients who were not suitable candidates for reconstructive open/laparoscopic surgery in light of the literature.

#### Keywords

Endoscopy; Obstruction; Treatment; Ureter

DOI: 10.4328/JCAM.1872

Received: 30.04.2013 Accepted: 30.05.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 13-5

Corresponding Author: Mehmet Kalkan, Fatih Üniversitesi, Sema Hastanesi, Sahil Yolu Sok. No: 16, 34844, Dragos, Maltepe, İstanbul, Turkey.

T.: +905322650917 F.: +90 2163528359 E-Mail: mkalkan@fatih.edu.tr

## Introduction

Ureteral obstructions are defined as deterioration of ureteral drainage. They can be severe enough to cause renal dysfunction or a minor disorder without any clinical manifestation. The most common cause of ureteral obstruction is congenital malformation, especially at the level of the ureteropelvic and ureterovesical junctions. Acquired ureteral stenoses are more infrequent and usually occur following iatrogenic (local surgery and endoscopic) procedures, infection, trauma, malignancy, or radiation therapy.

Diagnosis can be established through excretory urography, CT scan, retrograde pyelography, or magnetic resonance imaging. Especially in cases of suspected gross hematuria or malignancy, cytology and biopsy tests are performed via urethroscopy. After diagnosis and determination of the location, the appropriate approach is planned in order to protect renal function and resolve ureteral obstructions [1, 2, 3]. Currently, while the number of laparoscopic treatments has increased, conventional open surgery is still preferred as the traditional treatment of choice in cases of complete obstruction. However, in patients who are not suitable candidates for such reconstructive surgeries, minimal invasive interventional methods may be necessary. In this study, we present the use of the anterograde trans-nephrostomic and retrograde combined endoscopic approach to open the ureteral ostium in two patients who were not suitable candidates for reconstructive open/laparoscopic surgery in light of the literature.

## Case Report

A 75-year-old female patient presented with pain in the right side. The patient, who had been operated on due to a rectal tumor, had undergone a colostomy and had a urethral catheter, with a diagnosis of neurogenic bladder. Ultrasonography revealed grade 3 hydronephrosis and bilateral thinning of the kidney parenchyma. An intravenous iodinated contrast agent could not be used because of the inappropriate blood urine and creatinine levels (urea: 76; creatinine: 1.8). The right ureteral orifice could not be seen on cystoscopy, so a percutaneous approach was taken. The lower collecting canals of the right kidney were entered with sonographic guidance. A contrast agent injected via a nephrostomy catheter was passed to the bladder through a very thin gap at the lower end of the ureter. Under fluoroscopy, a 0.038-in guidewire was inserted into the ureter and passed to the bladder. Implantation of a double-J stent was attempted via the guidewire, but without success. The patient was then put in the lithotomy position, and the guidewire could be seen in the bladder lumen on a cystoscopy.

## Case Report 2

An 81-year-old male patient who underwent tumor resection due to a superficial bladder tumor in the ureter ostium region five years prior presented with pain in the left side. Ultrasonography revealed grade 3 hydronephrosis. Blood urea and creatinine levels were within normal limits. Left ureteral stenosis was detected on contrast-enhanced CT. The left ureteral orifice could not be seen on cystoscopy, so percutaneous intervention was used as a guide to find the ureteral ostium. A contrast agent was injected via a nephrostomy catheter, and it

was passed to the bladder through a very thin gap at the lower end of the ureter. Under fluoroscopy, a 0.038-in. guidewire was inserted into the ureter and passed to the bladder. Implantation of a double-J stent was attempted via the guidewire, but without success. The patient was then put in the lithotomy position, and the guidewire could be seen in the bladder lumen on a cystoscopy.

**Surgical technique:** Interventions were made using a rigid cystoscope (19 FR; Richard Wolf, Knittlingen, Germany) with the patients in the dorsal lithotomy position, under general or sedation anesthesia. Ciprofloxacin was given to the patients before and after the operation. The guidewire went through the ureteral orifice, and it was seen in the bladder. The guidewire was then taken out with a flexible grasping forceps. A balloon dilator was sent over the guidewire, but it could not be passed through the orifice, which was so narrow (pinhead) that only the guidewire could be passed through it. Therefore, the cystoscope was removed and the bladder was accessed with a 24 FR resectoscope (27 FR; Richard Wolf). The ureter orifice was cut about 1 cm with a guided Collings knife to be parallel to the guidewire (Figure 1). Then, the ureter was accessed where the guidewire

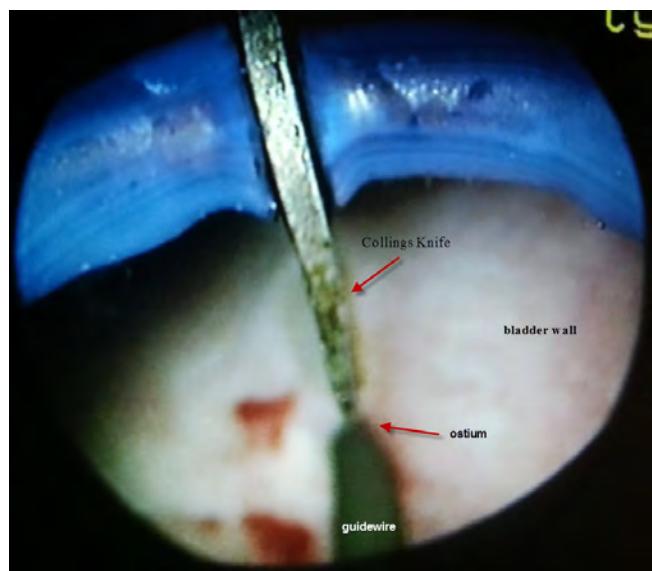


Figure 1. The moment of cutting of the ureter orifice

was completely exposed. A narrow ureter segment and orifice were cut from the anterior wall, and the posterior wall of the lower end of the ureter was reached. When the normal part of the ureter was reached, a double-J stent was inserted. The patients were discharged uneventfully on the first day after the operation, and the side pains were relieved in both patients. In one patient, there was no complaint of dysuria due to the double-J stent. For control, a CT was performed in one patient and ultrasonography in the other six weeks after the operation. Hydronephrosis regressed from grade 3 to grade 1. In both patients, when the double-J stent was removed, the orifice was observed to be wide. At 1- and 3-year ultrasonographic controls, hydronephrosis did not increase. No pain or any other complaint was observed in followup.

## Discussion

Currently, treatment options for patients with ureteral obstruction have increased along with technological advance-

ments. However, reconstruction surgeries represent the main choice for complex situations or for failure of more conservative treatments. Traditionally, ureteral reconstruction has been performed by open surgery; however, laparoscopy offers the advantages of a minimally invasive, safe, and effective procedure [2, 4]. Because open surgery is highly invasive and expensive, with a high rate of mortality, it is not a first-line treatment option [1]. Today, most patients can be treated without the need for open surgery, due to advancements in methods and technology. Several endourological techniques have been described, such as balloon dilatation, cold knife, electrosurgical, and Acucise endoureterotomy) [5, 6].

Endoscopic dilatation and incision are recommended as the first choice in congenital and acquired benign, segmental, or partial stenosis, and this is also a potential option in ureteropelvic junction stenosis [3]. Good results have been reported in 50–76% of balloon dilatation cases [7]. Similarly, in screening the literature, 55% (48/88) of the cases were reported to have good outcomes with balloon dilatation [8]. However, better results are generally associated with endoureterotomy [9]. Successful outcomes have been reported in average of 78% (62/100) of endoureterotomy cases [7, 8]. Excellent results were reported, with short hospitalization time, in many patients who had complete distal ureter stenosis using a cutting balloon catheter [10]. Similarly, it has been reported that cold cutting of ureteral stenosis with endoscopic scissors is a safe method and that good results were obtained in 12–24-month followups. Thus, this method has been reported as a treatment option in benign intrinsic ureteral stenosis [3].

All these endoscopic approaches can be applied in cases where the ureter lumen can be seen in cystoscopy and passed through a guidewire. Especially in endoscopic treatment of bladder tumors, the ureter ostium can be resected in order to achieve radical oncologic results in some cases when the ureter ostium is affected, which could lead to complete obstruction of the resected ostium. Conventional open or laparoscopic surgery can be applied in this situation. It has been reported in the literature that minimally invasive anterograde trans-nephrostomic and retrograde endoscopic approaches were important in producing a new ostium [11]. We also believe that the anterograde approach is an alternative treatment option when the orifice cannot be defined, as in our two cases.

In another study in which the percutaneous approach was applied, it was reported that a percutaneous double-J stent was inserted due to the postoperative migration of the stent. Furthermore, it was stated that insertion of a percutaneous J stent is an alternative option to endoscopic or surgical treatment in selected cases [12].

In both our patients, in whom there was stenosis that did not allow percutaneous insertion of a J stent, passing a guidewire into the bladder offered a retrograde approach. Therefore, our patients, who were under risk of morbidity and mortality under open or laparoscopic surgical options, could be treated using a combined anterograde and retrograde approach.

## Conclusion

An endoscopic procedure including dilatation and ureterotomy must be attempted before making the decision to use an open

or laparoscopic approach in patients with benign ureteral obstruction. If this option fails, the patient should then be scheduled for open/laparoscopic surgery, and it should be determined whether an opaque agent and the guidewire can pass through the obstructed area. If the guide can be passed into the bladder, endoscopic treatment should be administered, using a combined anterograde and retrograde approach.

## Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

## References

- Richter F, Irwin RJ, Watson RA, Lang EK. Endourologic management of benign ureteral strictures with and without compromised vascular supply. *Urology*. 2000; 55: 652–657.
- Soares RS, de Abreu RA Jr, Tavora JE. Laparoscopic ureteral reimplant for ureteral stricture. *Int Braz J Urol*. 2010; 36: 38-43.
- Arrabal-Martín M, Jiménez-Pacheco A, Arrabal-Polo MA, Guardia FV, López-León V, Zuluaga-Gómez A. Cold cutting of ureteral stenosis with endoscopic scissors. *Urology*. 2009; 74: 422-426.
- Permpongkosol S, Bella AJ, Tantarawongsu U, Stoller ML. Laparoscopic extravesical ureteral reimplantation for iatrogenic distal ureteral stricture. *J Med Assoc Thai*. 2009; 92: 1380-1386.
- Lane BR, Desai MM, Hegarty NJ, Streem SB. Long-term efficacy of holmium laser endoureterotomy for benign ureteral strictures. *Urology*. 2006; 67: 894–897.
- Chow GK, Patterson DE, Blute ML, Segura JW. Ureteroscopy: effect of technology and technique on clinical practice. *J Urol*. 2003; 170: 99–102.
- Goldfischer ER, Gerber GS. Endoscopic management of ureteral strictures. *J Urol*. 1997; 157: 770-775.
- Hafez KS, Wolf JS Jr. Update on minimally invasive management of ureteral strictures. *J Endourol*. 2003; 17: 453-464.
- Arrabal Martín M, Ocete Martín C, Jiménez Pacheco A, Miján Ortiz JL, Pareja Vilches M, Zuluaga Gómez A. Methodology and limits of outpatient ureteroscopy. *Arch Esp Urol*. 2006; 59: 261-272.
- Knowles DR, Staiman VR, Gupta M. Long-term results of the treatment of complete distal ureteral stenosis using a cutting balloon catheter device. *J Urol*. 2001; 166: 2087-2090.
- Masciovecchio S, Galatioto GP, Salduito P, Del Rosso A, Di Pierro ED, Toska E, Galica V, Vicentini C. An innovative combined antero-retrograde approach for the resolution of the complete iatrogenic obliteration of ureteral ostium: a case report. *Arch Ital Urol Androl*. 2012; 84: 39-41.
- Ključevšek D, Ključevšek T. Percutaneous insertion of double-J ureteral stent in children with ureteral obstruction: Our experiences. *J Pediatr Urol*. 2013; 9: 188-192.

## How to cite this article:

Kalkan M, Turkan S, Şahin C, Etlik Ö. Consecutive Anterograde & Retrograde Approach in Treatment of Distal Ureteral Obstruction. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 13-5.



## Cervikofacial Emphiseema and Pneumomediastinum After Dental Procedure: A Case Report

### Diş Çekimi Sonrası Servikofacial Cilt Altı Amfizem ve Pnömomediasten: 1 Olgu Nedeniyle

Diş Çekimi Sonrası Pnömomediasten / Pneumomediastinum After Dental Procedure

Ayşe Gül Ergönül, Ali Özdiç, Yeliz Erol, Alpaslan Çakan, Ufuk Çağırıcı  
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Cerrahisi Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

#### Özet

Servikofasyal amfizem ve pnömomediasten dental girişimlerden sonra nadiren gelişen komplikasyonlardır ve yüksek hızlı hava türbinli dental matkap kullanımı ile ilişkilidir. Yaşamı tehdit etme potansiyeli olan bir durum olsa da olguların büyük çoğunlığında kendini sınırlar ve tehlike oluşturmaz. Bu yazında sağ alt ikinci molar diş çekimi sonrasında gözle görülür cilt altı amfizemi, pnömomediasten gelişen hasta sunuldu. Diş hekimleri ve hekimler dental işlem takiben ani dispne gelişmesini daha çok kullanılan anesteziklere karşı alerjik reaksiyonla bağlama eğilimindedirler. Diş hekimleri ve hekimler dental işlem sonrası alerjik reaksiyonu taklit eden cilt altı amfizemine bağlı servikofasyal bölgede yumuşak dokuda şişme olabileceği konusunda dikkatli olmalıdır.

#### Anahtar Kelimeler

Diş Çekimi; Pnömomediasten; Cilt Altı Amfizemi

#### Abstract

Cervicofacial emphysema and pneumomediastinum are rarely observed complications of dental interventions. The complications are associated with the use of a high-speed air-turbine dental drill. It is a potentially life-threatening condition, but the majority of cases are self-limiting and benign. We describe a patient with remarkable subcutaneous emphysema, pneumomediastinum, and partial pneumothorax after right second mandibular molar extraction. Dentists and physicians more often attribute the rapid onset of dyspnea in patients after a dental procedure to an allergic reaction to the anesthesia used during the procedure. Dentists and physicians should be aware that soft tissue emphysema can cause acute swelling of the cervicofacial region after dental procedures, which may mimic an allergic reaction.

#### Keywords

Dental Procedure; Pneumomediastinum; Subcutaneous Emphysema

DOI: 10.4328/JCAM.1821

Received: 17.04.2013 Accepted: 06.06.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 16-7

Corresponding Author: Ayşe Gül Ergönül, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Cerrahisi Anabilim Dalı, Bornova, İzmir, Turkey.

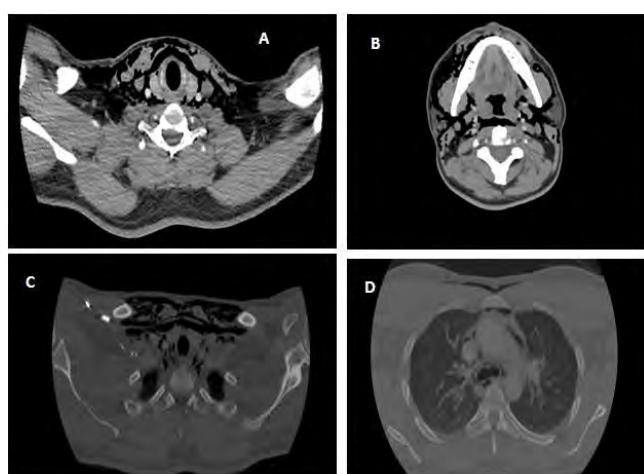
T.: +90 2323904919 F.: +90 2323904681 E-Mail: mdaysgulcevik@yahoo.com

## Giriş

Pnömomediasten künt, penetrant ya da barotravmayı takiben trakeobronşial sistemin ya da sindirim sistemi organlarının bütünlüğünün bozulması sonrası mediastende hava bulunması olarak tarif edilebilir. İatrojenik pnömomediasten, sıkılıkla baş-boyun ve göğüs cerrahisi girişimlerinden sonra, nadiren de batın cerrahisi sonrası görülen bir komplikasyondur. Servikofasyal amfizem ve pnömomediasten dental girişimlerden sonra nadiren gelişen komplikasyonlardır ve yüksek hızlı hava türbinli dental matkap kullanımı ile ilişkilidir [1-3]. Yaşamı tehdit etme potansiyeli olan bir durum olsa da olguların büyük çoğunluğunda kendini sınırlar ve tehlike oluşturmaz. Bu yazda sağ alt birinci molar diş çekimi sonrasında yüksek hızlı hava türbinli dental matkap kullanılmamasına rağmen gözle görülür servikofasyal cilt altı amfizemi ve pnömomediasten gelişen hasta sunuldu. Diş hekimleri ve hekimler dental işlem sonrası alerjik reaksiyonu taklit eden cilt altı amfizemine bağlı servikofasial bölgede yumuşak dokuda şişme olabileceği konusunda dikkatli olmalıdır.

## Olu Sunumu

Otuz yaşında erkek hasta 4 gün önce kırılan diş için diş hekimine başvurmuş. Antibiyotik tedavisi (hangi antibiyotik olduğu bilinmiyor) sonrası dişin çekilmesine karar verilmiştir. Diş çekimi için lokal anestezi uygulanmış. Sağ alt 1. molar dişin çekilmesi takiben baş boyun bölgesinde şişlik oluşan ve göğüs ağrısı tarifleyen hasta acil servise yönlendirilmiştir. Acil serviste değerlendirilen hastanın genel durumu iyi, vital parametreleri normal değerlerde, saturasyonu %98 olarak değerlendirildi. Nefes darlığı tariflemeyen olgunun fizik muayenesinde sağ alt göz kapağı, yüz ve boyunda cilt altı amfizeme bağlı krepitasyon tespit edildi. Boyun ve toraks bilsizlerli tomografisinde yüz ve boyundan başlayıp, trachea etrafından perikarda kadar uzanan cilt altı amfizem ve pnömomediasten izlendi (Resim 1). Nazal 2lt/dk %100 O<sub>2</sub>, antibiyotik, boyun ve dişte ağrı tarifemesi üzerine analjezik tedavi ile servis izlemine alınan hastanın amfizemi sadece derin palpasyonla hissedilecek kadar geriledi. Ek bir müdahaleye gerek duyulmadı. Hasta 3. gün taburcu edilerek kontrole çağrıldı. 1. Ay kontrolünde şikayeti olmayan ve muayene bulguları ile akciğer grafisi normal olan hastanın şikayeti olması durumunda başvurması söylendi.



Resim 1. BT'de amfizem bulguları

## Tartışma

Servikofasial amfizem ve pnömomediasten, servikofasial subkutan dokular ve mediastende hava bulunmasıyla karakterize bir durumdur. Bu klinik durum, nadiren, dental işlemler sırasında yüksek hızlı hava türbinli dental matkap kullanılmasına bağlı olarak oluşmaktadır. Özellikle mandibular molar dişlerle ilgili işlemlerde basınçlı hava retromolar alandan pterigomandibular alan ve lateral faringeal boşluğa geçerek ilerleyebilir[4]. Retrofaringeal alanda serbest hava bulunması östaki borusunda disfonksiyona ve işitme kaybına, disfoni, disfaji ve göğüs ağrısına neden olabilir [5]. Molar dişlerin kökleri direk olarak submandibular boşluğa buradan da retrofaringeal alana ve mediastene bağlanır. Cilt altı amfizem ve pnömomediasten şiddetli hapsırma sonrasında da görülebilir [6]. Retrosternal ağrı ve nefes darlığı pnömomediastenin karakteristik bulgularıdır. Muayenede kalp seslerinin derinden işitilmesi ve kalp atımı sırasında duyan mediastinal krepitasyon (Hamman's belirtisi) saptanabilir. Ciddi pnömomediasten olgularında venöz distansiyon, hipotansiyon, hiperkarbi ve asidoz görülebilir [4]. Radyolojik incelemlerde mediastende hava görülmesi tanı koydurucudur. PA Akciğer grafisinde kalp sınırlarının etrafında ince bir hat şeklinde hava görülebilir. Cilt altı amfizem ve pnömomediastenin tedavisi genellikle konservatifdir. Genellikle %100 O<sub>2</sub> inhalasyonu uygulanır. Özellikle diş operasyonları sonrası gelişen pnömomediastenlerde oral kavitedeki mikroorganizmalara bağlı mediastinit gelişebilme ihtimaline karşı geniş spektrumlu antibiyotik de kullanılır [7]. Pnömomediasten ve cilt altı amfizemi genellikle kendini sınırlar ve ek bir işleme gerek duymaz. Ancak, trakeal bası, pnömoperikardium, tansiyon pnömomediasten, mediastinit, sepsis ve kardiak tamponad gibi hayatı tehdit edici durumlara da yol açabilecegi unutulmamalıdır. Pnömomediasten ve cilt altı amfizemi diş hekimleri tarafından da mutlaka bilinmelii, alerjik reaksiyon, hematom yada enfeksiyonla karıştırılmalıdır hasta acil servise yönlendirilmelidir.

## Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

## Kaynaklar

- Guest PG, Henderson S. Surgical emphysema of the mediastinum as a consequence of attempted extraction of a third molar tooth using an air turbine drill. Br Dent J 1991;171:283-4.
- Monsour PA, Savage NW. Cervicofacial emphysema following dental procedures. Aust Dent J 1989;34:403-6.
- Szubin L, La Bruna A, Levine J, Komisar A. Subcutaneous and retropharyngeal emphysema after dental procedures. Otolaryngol Head Neck Surg 1997;117:122-3.
- Cardo VA Jr, Mooney JW, Stratigos GT. Iatrogenic dental-air emphysema: report of case. J Am Dent Assoc 1972;85:144-7.
- Stillman PL, Ruggill JS, Rutala PJ, Dinham SM, Sabers DL. Students transferring into an American medical school. Remediating their deficiencies. JAMA 1980;243:129-33.
- Damore DT, Dayan PS. Medical causes of pneumomediastinum in children. Clin Pediatr (Phila). 2001;40:87-91.
- Reznick JB, Ardary WC. Cervicofacial subcutaneous air emphysema after dental extraction. J Am Dent Assoc 1990;120:417-9.

## How to cite this article:

Ergönül AG, Özdił A, Erol Y, Çakan A, Çağırcı U. Cervikofasial Emfizema ve Pnömomediastinum After Dental Procedure: A Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 16-7.



## Leiomyoadenomatoid Tumor of the Epididymis

### Epididim Yerleşimli Leiomyoadenomatoid Tümör

Leiomyoadenomatoid Tümör / Leiomyoadenomatoid Tumor

Tuba Canpolat<sup>1</sup>, Filiz Bolat<sup>1</sup>, Nazım Emrah Kocer<sup>1</sup>, Tahsin Turunc<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pathology, <sup>2</sup>Department of Urology,  
Baskent University School of Medicine, Yuregir, Adana, Turkey

Bu olgu sunumu 19. Ulusal Patoloji Kongresi, 2009, Kıbrıs'ta yazılı poster olarak sunulmuştur.

#### Özet

Ebstein, leiomyoadenomatoid tümör tanımını, düz kas komponenti ön planda bulunan adenomatoid tümör için kullanmıştır. Adenomatoid tümör 3.-4. dekada, çoğunlukla kadın ve erkek genital sisteminde bulunan, nadir, benign neoplazidir. Mikroskopik inceleme tübüler, kanaliküler pleksiform pattern de veya kistik dilate boşluklar şeklinde fibröz veya düz kas stromasına infiltrasyon gösteren vakuole, taşılı yüzük benzeri epitoloid görünümlü hücreleri gösterir. Birçok ultrastrüktürel ve immunohistokimyasal çalışma bu lezyonun mezotel hücrelerinden köken aldığı gösterir. Stromada düz kas varlığı genellikle uterustan köken alan adenomatoid tümörlerde bildirilmiştir. Biz burada, stroma içindeki düz kas dokusunun tümörün neoplastik bir komponenti olduğunu işaret eden, düz kas dokusundan fakir epididimde yerleşmiş bir adenomatoid tümör olgusunu sunacağız.

#### Anahtar Kelimeler

Leiomyoadenomatoid Tümör; Epididim

#### Abstract

Ebstein used leiomyoadenomatoid tumor description of a variant of adenomatoid tumor with a prominent smooth muscle component. Adenomatoid tumor is benign, rare neoplasm that may be found mostly in genital tract of women and men at 3rd - 4th decade. Microscopic examination reveals epitheloid appearance of vacuolated, signet-ring like cells, showing infiltrative distribution in fibrous or smooth muscle stroma in tubular, canalicular plexiform patterns or lining cystically dilated spaces. Most of the ultrastructural and immunohistochemical studies revealed mesotelial origin of this lesion. The presence of smooth muscle in stroma has been generally reported in adenomatoid tumors originated from uterus. Herein we report a case of an adenomatoid tumor located in epididymis which is poor of smooth muscle that indicates the smooth muscle tissue in the stroma is a neoplastic component of adenomatoid tumor.

#### Keywords

Leiomyoadenomatoid Tumor; Epididymis

DOI: 10.4328/JCAM.1909

Received: 22.05.2013 Accepted: 25.06.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 18-20

Corresponding Author: Tuba Canpolat, Baskent University School of Medicine Department of Pathology, Dadaloglu Mh. 39. Sk. No:6 01250 Yuregir, Adana, Turkey.  
T.: +90 3223272727-1157 F.: +90 3223271276 E-Mail: tuba.canpolat@yahoo.com.tr

## Introduction

Leiomyoadenomatoid tumor was first described by Ebstein, in 1992. The term "leimyoadenomatoid" is indeed a descriptive name for the lesion, and reflects its histopathological appearance that is composed of prominent stromal smooth muscle proliferation accompanied by glandular structures [1]. Most of the ultrastructural and immunohistochemical studies indicate a mesothelial origin for the lesion. Adenomatoid tumors are benign, solitary lesions that occur mostly in genital tract of women and men at 3rd-4th decade [2]. Clinically, these lesions are usually found incidentally, and differential diagnosis of this rather rare lesion from malignant tumors which are more common in testicular region is crucial.

## Case Report

A 76-year old man was admitted to urology outpatient clinic with swelling and pain in his right testis. In radiological evaluation of ultrasound showed 3.7x3.2 cm lobular mass, including echogenic areas on right testis cauda epididymis. The patient had a history of coronary by-pass surgery and was taking anti-hypertensive medication for 20 years. Laboratory analysis revealed ALK:126 IU/L, LDH: 179 IU/L, HCG: 1.2, PSA: 1.56 ng/ml. The patient underwent to right orchiectomy. Orchiectomy specimen was 94 g, and measured as 10.5x7.7 cm. The well circumscribed solid, firm, grayish white mass located between

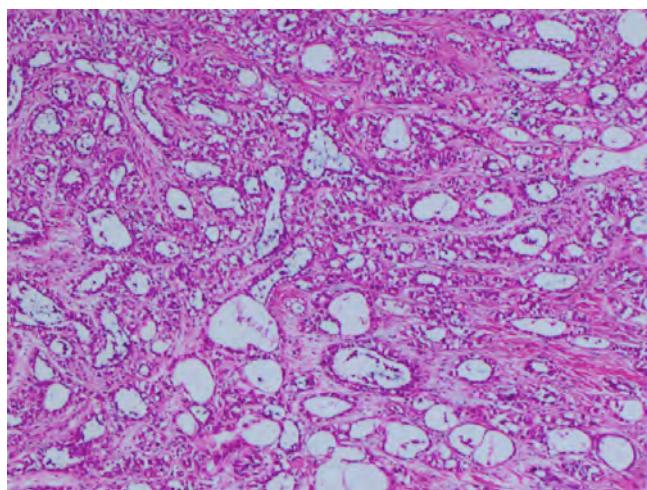


Figure 1. Adenomatoid component of leiomyoadenomatoid tumor composed of cystically dilated tubules and gland like structure (Hematoxylin –eosin X 100)

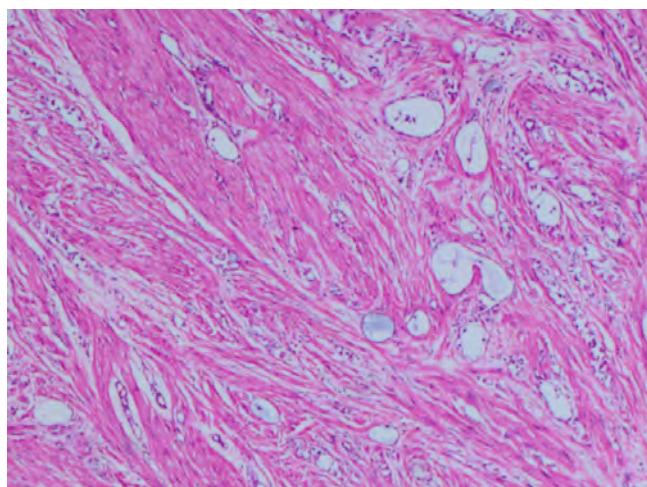


Figure 2. Smooth muscle components of leiomyoadenomatoid tumor (Hematoxylin –eosin X 100)

tunica albuginea and epididymis was 3.5x3x3 cm. Microscopically prominent fascicles of smooth muscle were infiltrated by cuboidal to flattened and vacuolated cells as well as tubular-glandular cystically dilated spaces (Figure 1,2). There was no mitoses, necrosis or pleomorphism. In immunohistochemical analysis the epithelial like cells were strongly positive for cytokeratin and calretinin (Figure 3a, 3b). Fascicles of prominent spindle cells were positive for smooth muscle actin (Figure 4). The lesions were diagnosed as leiomyoadenomatoid tumor.

## Discussion

Adenomatoid tumors are benign lesions located most frequently in paratesticular region, epididymis, spermatic cord and tunica albuginea in males and uterus, fallopian tubes and ovary in females. Besides genital region, pleura, lymph nodes and intestinal mesothelium localizations have been reported in both sexes [2,3,4]. Our case was localized in epididymis. Most of the adenomatoid tumors are well circumscribed, grayish white colored solid lesions, smaller than 3 cm in size, and include no hemorrhage or necrosis [5]. In our case, the lesion was also well circumscribed and 3.5x3x3 cm in dimension.

Histopathologically, leimyoadenomatoid tumors consist of mostly cuboidal cells with epithelioid appearance, sometimes accompanied by vacuolated, signet-ring like cells, showing infiltrative distribution in fibrous or smooth muscle stroma in tubular, canalicular plexiform patterns or lining cystically dilated spaces. Epithelial cells have small round-oval shaped nuclei, without prominent nucleoli and bright eosinophilic cytoplasm. Since the lesion may present with variable histopathologic patterns, differential diagnosis may be challenging. The presence of glandular pattern may mimic infiltrative epithelial and mesothelial lesions, while small-transparent cells with vacuolated

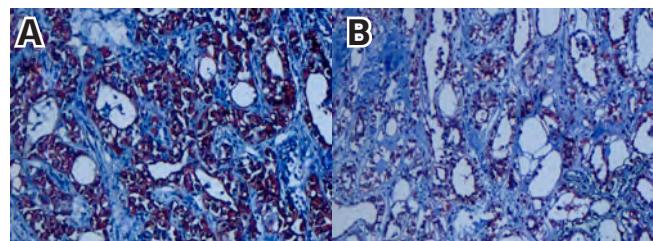


Figure 3. Immunohistochemical stains for cytokeratin are diffusely positive in tubules epithelium (A), Immunohistochemical stains for calretinin are diffusely positive in tubules epithelium (B)

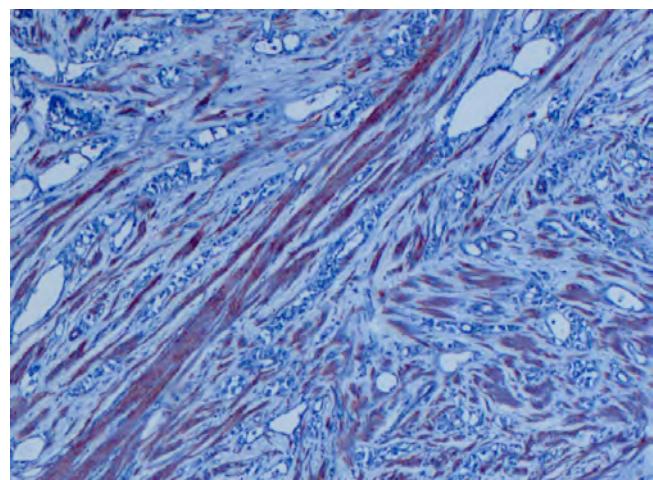


Figure 4. Immunohistochemical stains for smooth muscle actin positivity in spindle cell bundles (SMA X 200).

cytoplasm may resemble liposarcoma, and signet-ring like cells may resemble signet- ring adenocarcinoma. In ovary, Leydig cell adenocarcinoma should also be included in the differential diagnosis because of the presence of cells with large, eosinophilic cytoplasm [1-4].

The cases are generally clinically asymptomatic and usually found in radiological scans incidentally. Radiologic evaluations cannot distinguish other benign lesions like leiomyoma [6]. Most other lesions located in the testis have malignant nature; it is important to distinguish adenomatoid tumor of the testis from malignant lesions with frozen section during surgery while the therapy of adenomatoid tumor is enucleation of the mass only. In cases which proper differential diagnosis could not be made, overtreatment with orchiectomy may be performed.

Although Akhtar et al. has reported that inter glandular stroma in adenomatoid tumor may only be consist of smooth muscle tissue, stromas of most of the reported adenomatoid tumors are not rich of smooth muscle tissue [7]. Ebstein et al. has used the term 'leiomyoadenomatoid tumor' for adenomatoid tumors that has stroma with prominent smooth muscle tissue. Cases with leiomyoadenomatoid tumor reported in the English literature are rather few. Kausch et al. has reported a leiomyoadenomatoid tumor localized in epididymis [8]. It is not clear whether the presence of smooth muscle tissue is a component of the lesion or a marker of myometrial adjacency in adenomatoid tumors localized in uterus. On the other hand, prominent smooth muscle proliferations in the stroma of adenomatoid tumors localized in ovarian stroma, testis, and adrenal glands which are poor of smooth muscle tissue encourage the leiomyoadenomatoid tumor definition.

Although almost all of the studies indicate a mesothelial origin, histogenesis of adenomatoid tumors is still not clear. Immunohistochemically, the epithelial cells are positive for vimentin, cytokeratin, calretinin, HMVE-1 and negative for EMA and CEA [1-4]. Mesothelial cell origin is comprehensible for the adenomatoid tumors that are located in serosa-related organs. In locations which are not directly related with mesothelial lining, such as subserosal myometrium, adenomatoid tumors may be originated from mesothelial inclusions. Another theory in adenomatoid tumor histogenesis is that the lesion may be developed from mesenchymal tissues. This theory can explain the presence of smooth muscle, fibrous tissues and vascular structures as a component of tumor along with the glandular structures [8].

In conclusion, most of the studies endorse the mesothelial cell origin of adenomatoid tumors. In the literature, the presence of smooth muscle in stroma has been generally reported in adenomatoid tumors originated from uterus. As is seen in our case, prominent smooth muscle tissue in the stroma of adenomatoid tumors located in organs like testis and ovary, that are normally poor of smooth muscle tissue, indicates that the smooth muscle tissue is a neoplastic component of adenomatoid tumor. We want to emphasize that defining this benign lesion, which has no clinical, radiological or prognostic difference from adenomatoid tumors, as "leiomyoadenomatoid tumor", explains morphological features much more clearly.

#### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

#### References

- Ebstein JI. Urologic Disorders: Differential Diagnosis in Pathology. New York, NY: Igaku- Shoin; 1992:173-4.
- Delahunt B, Eble JN, King D, et al. Immunohistochemical evidence for mesothelial origin of paratesticular adenomatoid tumor. *Histopathology* 2000;36(2):109-15.
- Stephenson TJ, Mills PM. Adenomatoid tumors: an Immunohistochemical and ultrastructural appraisal of their histogenesis. *J Pathol* 1986;148: 327-35.
- Nogales F.F, Isaac MA, Hardisson D, et al. Adenomatoid tumors of the uterus : an analysis of 60 cases. *Int J Gynecol Pathol* 2002; 21: 34-40.
- Samad A.A, Pereiro B, Badiola A. Adenomatoid tumor of intratesticular localization. *Eur Urol* 1996;30: 127-8.
- Amre R, Constantino J, Lu S, Charney D. Pathologic quiz case: a 52 year-old woman with a uterine mass. *Arch Pathol Lab Med* 2005; 129:77-8.
- Akhtar M, Reyes F, Young I. Elastogenezis in adenomatoid tumor histochemical and ultrastructure observation. *Cancer* 1976;37:338-45.
- Kausch I, Galle J, Buttner H, Bohle A, Jochan D. Leiomyo-Adenomatoid tumor of the epididymis. *The Journal of Urology* 2002;168:636.

#### How to cite this article:

Canpolat T, Bolat F, Kocer NE, Turunc T. Leiomyoadenomatoid Tumor of the Epididymis. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 18-20.



## Arytenoid Dislocation and Spontaneous Pneumomediastinum Caused by a Heavy Cough

### Şiddetli Birkaç Öksürüğün Neden Olduğu Arytenoid Dislokasyonu ve Spontan Pnömomediastinum

Öksürük, Arytenoid Dislokasyonu ve Pnömomediastinum / Cough, Arytenoid Dislocation and Pneumomediastinum

Giray Aynalı<sup>1</sup>, Rasih Yazkan<sup>2</sup>, İbak Gönen<sup>3</sup>, İsa Döngel<sup>2</sup>, Elif Nisa Ünlü<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Ear, Nose and Throat – Head and Neck Surgery Department, <sup>2</sup>Thoracic Surgery Department,

<sup>3</sup>Infectious Diseases Department, <sup>4</sup>Radiology Department,

Suleyman Demirel University, School of Medicine, Isparta, Turkey

Bu olgu sunumu, 7. Ulusal Göğüs Cerrahisi Kongresi, Antalya, 25-28 Nisan 2012'de poster olarak sunulmuş ve bildiri özetleri kitabında basılmıştır.

#### Özet

Arytenoid dislokasyonu (AD) ve spontan pnömomediastinum (SPM), genellikle belirgin travmalar sonucu ortaya çıkan nadir antitelerdir. Şiddetli öksürüğün SPM'ye neden olduğu bilinmemektedir fakat literatürde buna bağlı sadece iki AD vakası bildirilmiştir. Aynı hastada öksürüğe bağlı AD ve SPM birlikte hiç bildirilmemiştir. Biz bu yazımızda 38 yaşında sağlıklı bir erkek hastada 3-4 öksürük sonrası ortaya çıkan AD ve SPM olgusunu sunduk. Hastamızda SPM konservatif tedavi ile tamamen düzeldi. Hasta, SPM kaynaklı olması muhtemel anestezi riskleri nedeniyle AD için önerilen cerrahi tedaviyi kabul etmedi. AD'nin düzelmemesine rağmen 1 yıllık takip sürecinde hastanın sesinde kısmi düzelleme oldu. Sonuç olarak öksürük sonrası ses değişikliği şikayetü ile görülen bir hastanın laringotrakeit ile ayırıcı tanısında AD akılda tutulmalı ve laringoskopisi mutlaka yapılmalıdır. Bunun yanında idiopatik olduğu düşünülen eski AD vakalarında şiddetli öksürük hikayesi mutlaka sorulmalıdır. Ayrıca AD ve SPM'nin birlikte bildirildiği vakamız göstermiştir ki, erken dönemde AD vakalarında SPM de araştırılmalı ve varlığında AD tedavisini olumsuz etkileyebileceği bilinmelidir.

#### Anahtar Kelimeler

Arytenoid Dislokasyonu; Pnömomediastinum; Öksürük

#### Abstract

Arytenoid dislocation (AD) and spontaneous pneumomediastinum (SPM) are rare entities that are usually thought to occur as complications of distinct trauma of upper aerodigestive tract. It is well known that, SPM can be caused by severe cough, but only two AD cases due to coughing has been documented and AD accompanied SPM has not been described so far in the literature. We describe an unusual association of AD and SPM caused by a small number of severe cough (3-4 times) in 38-years old healthy man. SPM fully recovered with conservative treatment. The proposed surgical treatment for AD was not accepted by the patient due to the potential risks of SPM duration anesthesia. Therefore, there was no improvement in AD although some improvement in his hoarseness, during the 1-year follow-up. In conclusion, when a patient with hoarseness after coughing is seen, AD should be kept in mind in the differential diagnosis of laryngotracheitis and laryngoscopy should be performed. The story of severe coughing should well be questioned in patients with possible idiopathic AD. Our case, the first reported case of accompanied AD and SPM, suggested that, SPM should be investigated in patients with early stage AD and the presence of SPM may adversely affect the treatment of AD.

#### Keywords

Arytenoid Dislocation; Pneumomediastinum; Cough

DOI: 10.4328/JCAM.1922

Received: 29.05.2013 Accepted: 27.06.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 21-3

Corresponding Author: Giray Aynalı, Modernevler Mah. Çevre Yolu 142. Cad. No :7 İksir Apt D :7 32200 Isparta, Turkey.

T.: +90 2462119211 F.: +90 2462371762 E-Mail: giraynali@yahoo.com or giraynali@med.sdu.edu.tr

## Introduction

Arytenoid subluxation (AS) and arytenoid dislocation (AD) are rare entities that occur mainly after external (particularly blunt trauma) or internal (particularly post-intubation) injury to the larynx [1]. AD refers to complete separation of the arytenoid cartilage from the cricoarytenoid joint space, and it usually results from severe laryngeal trauma. AD is more rarely injury than AS [2].

Pneumomediastinum can be considered in two groups: spontaneous pneumomediastinum (SPM) without an obvious primary pathology, and secondary pneumomediastinum with a variety of intrathoracic and extrathoracic causes such as trauma, infections and esophageal perforation. SPM is an uncommon and rare clinical entity. The more common suspicious etiological factors of SPM involve asthma exacerbations, infection, and coughing related Valsalva maneuvers [3,4].

To our knowledge, AD and SPM caused by cough has not been described so far in the literature. We present AD and SPM in 38-years old healthy male patient caused by a small number of severe cough, a rarely etiologic factor for both of them.

## Case Report

A 38-year-old male patient presented to otolaryngology service at our institution complaining of neck pain and sudden change of voice after a small number of severe cough (three or four times) during working in his farm. Laryngeal examination by 900 rigid endoscope revealed anteriorly displaced left arytenoid cartilage, submucosal hemorrhage in left aryepiglottic fold and immobile left vocal cord and saliva accumulation (Figure 1). There was no evidence of external neck trauma on physical

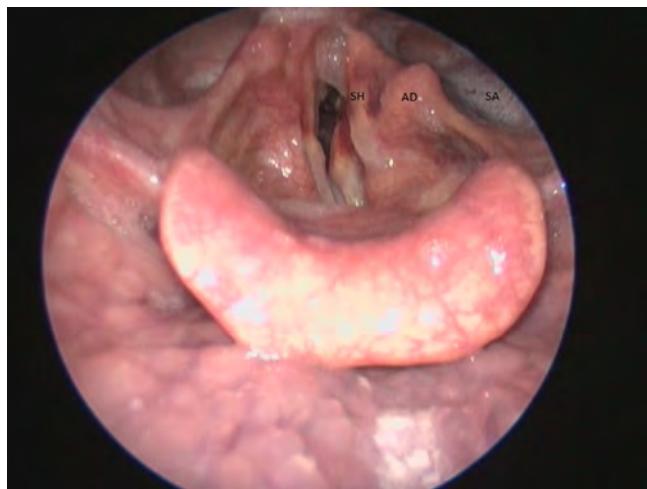


Figure 1. The endoscopic view showing left AD. SH; submucosal hemorrhage, AD; anterior displacement of left arytenoids cartilage, SA; saliva accumulation

examination. A multidetector (128 slice) computed tomography (CT) of the neck with contrast with two-dimensional (2D) reformation and three-dimensional (3D) rendering was performed. Coronal and axial sections of CT scan demonstrated anteroinferior displacement of the left arytenoid cartilage and pneumomediastinum (Figure 2-4). The patient was consulted with infectious diseases clinic and there was no intrathoracic infection. Thoracic surgery clinic suggested watchful waiting treatment for SPM and it fully recovered with conservative treatment. The patient had no complaint of cough when referred to our clinic

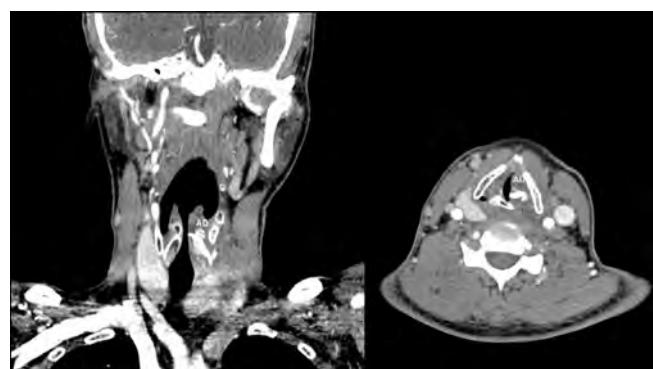


Figure 2. CT scan showing left AD in coronal and axial sections



Figure 3. 3D CT scan showing left AD. H; hyoid, T; thyroid cartilage; AD; anterior displacement of left arytenoid cartilage



Figure 4. CT scan showing SPM in axial section.

and later. The proposed surgical reduction or reposition for AD was not accepted by the patient due to the potential risks of SPM during anesthesia. Therefore, there was no improvement in AD although some improvement in his hoarseness, during the 1-year follow-up.

## Discussion

It is well known that, SPM can caused by severe cough and usually detected by imaging techniques in patients with a complaint of chest pain and dyspnea. Subcutaneous emphysema may be accompanied these symptoms. Also indicate a rapidly fatal course due to cardiovascular collapse [3,5]. Our patient had none of these complaints. There was a slight change in sound with a sore throat due to AD. Plain radiograph of chest was normal, but CT of the neck and chest demonstrated SPM and it fully recovered with watchful waiting treatment.

AD and AS are rare entities that occur mainly after external or internal distinct larynx traumas. Intubation trauma and idiopathic cases are the most common cause of AD, respectively. Time interval between the onset of complaint and applied to clinic is a few months for idiopathic cases [1]. The joint dislocation is not possible without a traumatic force or stress. A few cough caused AD in our patient. This situation suggest that a few several cough which unremembered or forgotten may be the cause of idiopathic AD.

Cough and hoarseness are mistakenly interpreted such as laryngitis or tracheitis because of these complaints often seen in patients with laryngotracheal inflammatory diseases and diagnosis of AD may be delayed or omitted, especially if laryngoscopy is not performed. For this reason, duration of cough and its association with hoarseness should be evaluated carefully and laryngoscopy should be performed.

In conclusion;

1. When a patients with hoarseness after coughing is seen, AD should be kept in mind with respect to differential diagnosis of laryngotrcheitis by physician especially in a primary health center.
2. The laryngocopy should carefully be performed.
3. The story of severe coughing should well be questioned in patients with possible idiopathic AD.
4. In addition, our case, the first reported case of accompanied AD and SPM, suggested that, SPM should be investigated in patients with early stage AD and the presence of SPM may adversely affect the treatment of AD.

## Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

## References

1. Hiramatsu H, Tokashiki R, Kitamura M, Motohashi R, Tsukahara K, Suzuki M. New approach to diagnose arytenoid dislocation and subluxation using three-dimensional computed tomography. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2010;267:1893-903.
2. Nerurkar N, Chhapola S. Arytenoid subluxation after a bout of coughing: a rare case. Am J Otolaryngol. 2012;33:275-8.
3. Caceres M, Ali SZ, Braud R, Weiman D, Garrett HE Jr. Spontaneous pneumomediastinum: a comparative study and review of the literature. Ann Thorac Surg. 2008;86:962-6.
4. Romero KJ, Trujillo MH. Spontaneous pneumomediastinum and subcutaneous emphysema in asthma exacerbation: The Macklin effect. Heart Lung. 2010;39:444-7.
5. Katabathina VS, Restrepo CS, Martinez-Jimenez S, Riascos RF. Nonvascular, nontraumatic mediastinal emergencies in adults: a comprehensive review of imaging findings. Radiographics. 2011;31:1141-60.

## How to cite this article:

Aynali G, Yazkan R, Gönen İ, Döngel İ, Ünlü EN. Arytenoid Dislocation and Spontaneous Pneumomediastinum Caused by a Heavy Cough. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 21-3.



## A Case of Periventricular Nodular Heterotopia with Late Onset Seizures

### Geç Başlangıçlı Nöbetler ile Seyreden Periventriküler Nodüler Heterotopi Olgusu

Periventriküler Nodüler Heterotopi / Periventricular Nodular Heterotopia

Mustafa Tansel Kendirli<sup>1</sup>, Hakan Tekeli<sup>1</sup>, Mehmet Güney Şenol<sup>1</sup>, Semih Alay<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Nöroloji Servisi, GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, İstanbul,

<sup>2</sup>Nöroloji AD, GATF, Ankara, Türkiye

48. Ulusal Nöroloji Kongresi'nde, (Antalya-2012) poster bildirisi olarak sunulmuştur.

#### Özet

Periventriküler nodüler heterotopi, kendini genellikle 2 ve 3. dekadlarda başlayan epileptik nöbetler ile gösterebilen bir nöronal migrasyon anomalisidir. Hastaların birçoğu fiziksel ve mental olarak normaldir ancak bir kısmında hafiften ağrıya değişebilen mental retardasyon, lisan bozuklukları ve kısa barsak sendromu gibi anomalilikler mevcut olabilir. Biz, burada dördüncü dekadan sonra nöbet geçirmeye başlayan bir bilateral periventriküler heterotopi olgusunu sunduk ki bizim bilgimiz dâhilinde bu rahatsızlıkta bildirilmiş en geç nöbet başlangıç yaşıdır.

#### Anahtar Kelimeler

Nodüler Heterotopi; Periventriküler; Epilepsi; Migrasyon Bozuklukları; Nöronal

#### Abstract

Periventricular nodular heterotopia is a neuronal migration disorder that may manifest itself by epileptic seizures starting generally at 2nd and 3rd decades. Most patients appear mentally and physically normal, but some of them may have multiple findings, including short-gut syndrome, language disturbances, and mild to severe mental retardation. Here, we present a case with bilateral periventricular nodular heterotopias that starts to seize after fourth decade which in our knowledge, is the oldest age to experience the first seizure in this circumstances.

#### Keywords

Nodular Heterotopia; Periventricular; Epilepsy; Migration Disorder; Neuronal

DOI: 10.4328/JCAM.1934

Received: 05.06.2013 Accepted: 04.07.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 24-6

Corresponding Author: Mustafa Tansel Kendirli, Nöroloji Servisi, GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Üsküdar, İstanbul, Türkiye.

T.: +90 2165422020/3804 GSM: +905325887935 E-Mail: mtkendirli@hotmail.com

## Introduction

Since the invention of imaging modalities, periventricular nodular heterotopia (PNH) has become one of the well known causes of epilepsy among other neuronal migration disorders (NMDs). Female preponderance, absence of major neurological or mental deficits, late-onset seizures usually in their twenties are some of the clinical characteristics in patients with PNH which are previously reported [1,2]. Although the nodular masses themselves may be the origin of epileptogenic discharges, some of the patients may have other structural abnormalities (cortical dysplasia, thin corpus callosum, hippocampal sclerosis, etc.) and these can cause epilepsy as well [3]. Both focal and generalized seizures can be observed. Seizures, particularly focal ones, are generally resistant to treatment [1].

We wish to present a patient who has bilateral PNH and easily controlled rare nocturnal seizures starting at age 41.

## Case Report

A 51-year-old right handed woman with a feel like to have a seizure last night while sleeping was admitted to our polyclinic for evaluation. She had another seizure almost ten years ago when she was 41. An eyewitness described her to this first episode as uncontrollable body shaking while she was sleeping and lasting nearly a minute. After the seizure she looked confused and felt asleep. On the morning of that night she had a dull headache and fatigue which is the same feelings she has today that brings her to our hospital. In her first episode some electroencephalography (EEG) abnormalities like mild background slowing with focal teta activities have been found. She told that she diagnosed with epilepsy after the first episode although she experienced only one attack and used carbamazepine (CBZ) 400 mg/daily up to three years without any recurrence and then gradually stopped. In her past medical history there was breast cancer with bilateral prophylactic mastectomy. There weren't a history of epilepsy in her family.

A general medical examination revealed nothing abnormal. At her neurological examination, she was alert, oriented with a mini-mental score of 30/30. There was no evidence of language disturbances. All cranial nerve functions were normal. Muscles were normal tone and strengths 5/5 throughout. There were neither reflex nor sensory abnormalities. Coordination and fine motor abilities were also normal. Her gait demonstrated a normal base and arm swing. All laboratory tests including complete blood count, chemistry panel and urinalysis were in normal ranges. Although EEG showing some subtle EEG abnormalities (Figure-1) which are nonspecific, the magnetic resonance imaging (MRI) scan supported the diagnosis of bilateral PNH (Figure-2)

She was living alone and has concern of to experience another seizure. Therefore we began treatment with CBZ (400 mg/day) which is previously well tolerated and has an effect to prevent seizures. She has been seizure free without any intolerable adverse events for eight months.

## Discussion

PNH (also known as subependymal nodular heterotopia) is a malformation due to abnormal neuronal migration. It characterized by the presence of round clusters of neurons that line the

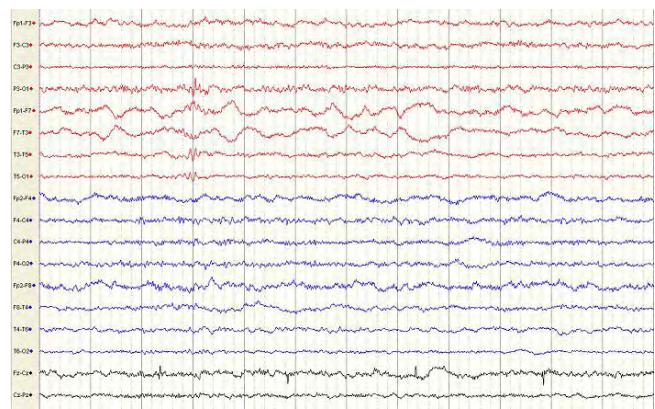


Figure 1. EEG of the patient demonstrates few spike like discharges on the left posterior temporal region with a generalized low amplitude background activity.



Figure 2. (A) Axial T1-weighted and (B) Sagittal T2-weighted images showing bilateral periventricular nodular heterotopias (white arrows) and the wavy form of the superior wall of the lateral ventricles (black line) with mild cortical atrophy.

walls of the lateral ventricles bilaterally or unilaterally, instead of properly migrating to the cortex [2,3]. The prevalences of nodular heterotopia in the general population and in patients with epilepsy are unknown. In a large series of adult epileptic patients, about 2% had nodular heterotopias [4]. The pathogenesis of NMDs is multi-factorial. Genetic mutations as well as environmental factors (e.g. toxic agents, irradiation, viral infection) may all contribute to the development of these syndromes. So far, X-linked dominant mutations in FLNA (Filamin A or FLN1) and autosomal recessive mutations in ARFGEF2 (ADP-ribosylation factor guanine exchange factor 2) have been shown that are associated with PNH [5].

In clinical practice, to diagnosis the cause of the epilepsy is very important for further prognostic and therapeutic considerations. Less than half of all newly diagnosed cases of epilepsy have a known structural or metabolic cause and among them, the predominant known causes are stroke, neurodegenerative diseases such as dementia and multiple sclerosis and brain tumors [6]. World Health Organization (WHO) also reports that in developing countries, common causes of epilepsy are trauma, infections, brain tumors, alcohol, vascular diseases, metabolic and neurodegenerative disorders between the ages of 20 to 60 [7]. Although NMDs and particularly PNH are rarely seen as a reason of epilepsy in adult ages, high resolution imaging techniques dramatically improved our recognition of them. For these and other structural reasons, MRI is obligatory in all epilepsies starting at adulthood as a current concept.

In the diagnosis of epilepsy it is generally accepted that the patient must have repeated seizures without massive provocation due to abnormal electrical discharges in the neurons. The neuron clusters in PNH are capable of generating their own epileptic activity. But functional imaging studies suggest that

seizures were generated by the overlying cortex but not the heterotopias. Nonetheless, EEG can often help to demonstrate anatomic localization of PNH. Multifocal or posterior epileptiform activities as well as diffuse fast activities superimposed on focal multiple spike discharges may have been seen in bilateral or even in the unilateral patients. During slow-wave sleep, diffuse bursts of polyspikes were also reported [1,3].

The rationale for starting treatment is to have a reduced risk of seizure recurrence and better quality of life compared to no treatment. Overall seizure recurrence risk following a first seizure was found as 46% [8]. Regression analysis showed that there are some factors contributing to seizure recurrence. According to these results; low risk patients were those with a single seizure, no neurological deficit, and a normal EEG. Medium-risk was seen in those with either 2-3 seizures or neurological signs or an abnormal EEG. All patients who had more seizures or more than one additional factor belonged to the high-risk group [8]. Current evidence and consensus suggest that treatment should be started following a single seizure if the patient is in the medium or high recurrence risk group and the patient wishes to start it.

In conclusion, this case has taught us epileptic seizures starting at adult ages may be due to congenital malformations. Therefore, we have to evaluate every detail carefully.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

1. Battaglia G, Tiziana G, Farina L, D'Incerti L, Franceschetti S, Avanzini G. Periventricular nodular heterotopia: Epileptogenic findings. *Epilepsia* 1997;38(11): 1173-1182.
2. Raymond AA, Fish DR, Stevens JM, Sisodiya SM, Alsanjari N, Shorvon SD. Subependymal heterotopias: A distinct neuronal migration disorder associated with epilepsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry* 1994;57:1195-1202.
3. Acar G, Acar F, Öztura I, Baklan B. A case report of surgically treated drug resistant epilepsy associated with subependymal nodular heterotopia. *Seizure* 2012;21(3): 223-226.
4. Tassi L, Colombo N, Cossu M, Mai R, Francione S, Lo Russo G, Galli C, Brammerio M, Battaglia G, Garbelli R, Meroni A, Spreafico R. Electroclinical, MRI and neuropathological study of 10 patients with nodular heterotopia, with surgical outcomes. *Brain*. 2005;128(2):321-337.
5. Chevassus-au-Louis N, Represa A. The right neuron at the wrong place: biology of heterotopic neurons in cortical neuronal migration disorders, with special reference to associated pathologies. *Cellular and Molecular Life Sciences* 1999;55(10):1206-1215.
6. Hauser WA, Annegers JF, Kurland LT. Incidence of Epilepsy and Unprovoked Seizures in Rochester, Minnesota: 1935-1984. *Epilepsia* 1993;34(3):453-8.
7. Report, WHO/AFRO. Epilepsy in Africa: Bridging the gap. The global campaign against epilepsy "Out of Shadows". 2004
8. Schmidt D, Beyenburg S. Starting, choosing, monitoring and stopping AEDs in epilepsy. *Evidence-based Management of Epilepsy*. Ed: Steven C. Schachter. Tfm publishing Limited, UK, 2011;p:1-20.

#### **How to cite this article:**

Kendirli MT, Tekeli H, Şenol MG, Alay S. A Case of Periventricular Nodular Heterotopia with Late Onset Seizures. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 24-6.



## A Case of X-linked Recessive Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda

### X'e Bağlı Resesif Spondiloepifizyal Displazi Tarda Olgusu

X'e Bağlı Resesif Spondiloepifizyal Displazi Tarda / X-linked Recessive Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda

Mahmut Alpayçı, Veysel Delen

Yuzuncu Yıl University, Faculty of Medicine, Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Van, Turkey

*This case report has been presented at 24<sup>th</sup> National Congress of Physical Medicine and Rehabilitation  
(27 - 31 March 2013, Maxx Royal Hotel, Antalya, Turkey).*

#### Özet

X kromozomuna bağlı resesif spondiloepifizyal displazi tarda (SEDT) çoğunlukla erkekleri etkileyen çok nadir görülen bir hastalık olup boy kısalığı, tipik olarak boyu aşan kulaç uzunluğu ve fırç göğüs deformitesi ile karakterizedir. Etkilenen hastalarda, vertebral epifiz merkezi tutulur ve epifiz oluşumu gecikir ve zamanla platyspondili (yassılaşmış vertebral cisimler) ortaya çıkar. Bunlara ilave olarak, erken dönemde başlayan osteoartrit ve osteoporoz nedeniyle dejeneratif süreç ve ilerleyici eklem ve sırt ağrıları söz konusu olabilir. Bu hastalarda motor ve bilişsel fonksiyonlar normal bulunur. X'e bağlı resesif SEDT tanısı, halen klinik ve radyolojik özellikler ve soy ağacı analizinin bir arada değerlendirilmesine dayanmaktadır. Moleküler analize ise, özellikle şüpheli durumlarda, sadece doğrulayıcı tanı için ihtiyaç vardır. Bu yazı, X'e bağlı resesif SEDT'nin tanısal bulguları üzerine odaklanan bir olgu sunumudur.

#### Anahtar Kelimeler

X'e Bağlı Resesif; Displazi Tarda; Platyspondyly; Soy Ağacı

#### Abstract

X-linked recessive spondyloepiphyseal dysplasia tarda (SEDT) is a very rare disorder that mostly affects males and is characterized by short stature, arm span typically exceeding height, and barrel chest deformity. In affected patients, the center of the vertebral epiphysis is involved, the formation of the epiphysis is delayed, and platyspondyly (flattened vertebral bodies) occurs over time. In addition, progressive joint and back pain with degenerative process due to early onset of osteoarthritis and osteoporosis may ensue. Motor and cognitive functions are normal in such patients. The diagnosis of X-linked recessive SEDT is still based on a combination of clinical and radiographic features, and pedigree analysis. Molecular analysis is only needed for the confirmatory diagnosis, especially in suspected cases. This article is a case report focusing on the diagnostic findings of X-linked recessive SEDT.

#### Keywords

X-Linked Recessive; Dysplasia Tarda; Platyspondyly; Pedigree

DOI: 10.4328/JCAM.1944

Received: 22.06.2013 Accepted: 04.07.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 27-9

Corresponding Author: Mahmut Alpayçı, Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tip Fakültesi, Fiziksel Tip ve Rehabilitasyon Bölümü, Van, Türkiye.

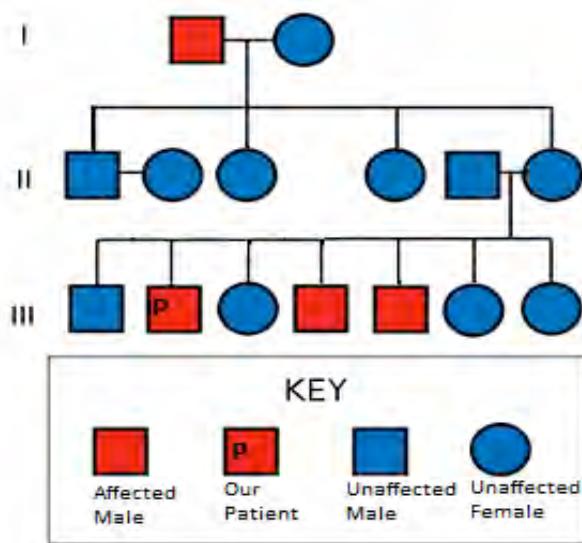
GSM: +90507074114 E-Mail: mahmutalpayci@gmail.com

## Introduction

X-linked recessive spondyloepiphyseal dysplasia tarda (SEDT) is a very rare hereditary disorder that mostly affects males, and is characterized by short stature, arm span typically exceeding height, and barrel chest deformity [1,2]. At birth, the affected patients have normal lengths and body proportions [2]. In affected patients, the centre of the vertebral epiphysis is involved, the formation of epiphysis is delayed, and platyspondyly (flattened vertebral bodies) and hump-shaped central portions of the vertebral bodies, which are the typical diagnostic radiographic features of X-linked SEDT, occur over time [2,3]. In addition, progressive joint and back pain with degenerative process due to early onset of osteoarthritis and osteoporosis may ensue [4]. Motor and cognitive functions are normal in such patients [2]. This article is a case presentation focusing on the diagnostic findings of X-linked recessive SEDT.

## Case Report

A 36-year-old male patient was admitted to our outpatient clinic with low back pain caused by walking for about two years. He had a disproportionately short stature, arm span exceeding trunk, and barrel chest. In his physical examination, his height and arm span were 137.7 cm and 149.4 cm, respectively. A three-generation pedigree analysis revealed an X-linked recessive pattern of inheritance because his grandfather (his mother's father) was affected while his parents and sisters were unaffected (Pedigree 1). His cervical, lumbar and dorsal spine X-



Pedigree 1. The patient's three-generation pedigree analysis

rays showed lumbar scoliosis and loss of height in the vertebral bodies at all levels of the spine (Figures 1,2,3). Spinal magnetic resonance imaging (MRI) showed platyspondyly, and irregular and narrow inter-vertebral spaces at all levels (Figures 1,2,3). Bone density was measured by dual X-ray absorptiometry, and osteopenia was determined at the lumbar spine (L2-L4, BMD: 0.855 gr/cm<sup>2</sup>; T score: -2.12). His routine laboratory tests were found to be in the normal range. In the light of the present findings, the patient was diagnosed with X-linked recessive SEDT, and recommended calcium and vitamin D supplementation, swimming, and dorso lumbar corset.



Figure 1. X-ray of the cervical spine in lateral projection (A), T1 weighted sagittal cervical spine MRI (B).



Figure 2. X-ray of the dorsal spine in lateral projection (A), T1 weighted sagittal dorsal spine MRI (B).

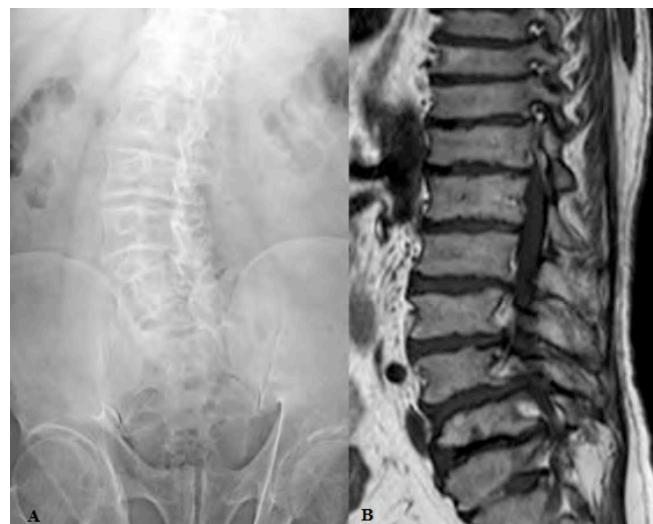


Figure 3. X-ray of the lumbar spine in anterior-posterior projection (A) T1 weighted sagittal lumbar spine MRI (B).

## Discussion

Spondyloepiphyseal dysplasia comprises a rare group of skeletal dysplasias, and it is classified into congenita and tarda forms according to the age of onset and clinical severity [2,4]. In SEDT, autosomal dominant, autosomal recessive, and X-linked

recessive patterns of inheritance have been reported [2,3]. The diagnosis of X-linked recessive SEDT is still based on a combination of clinical and radiographical features, and pedigree analysis with absence of male to male transmission of the phenotype. Molecular analysis is only needed for the confirmatory diagnosis, especially in suspected cases [2].

X-linked recessive SEDT is usually diagnosed in early adolescence, but in this period radiographic findings may be confused with other diseases including mild Morquio's disease, multiple epiphyseal dysplasias with vertebral changes, and adolescent kyphosis [2]. Therefore, the diagnosis may be delayed. Given that our patient was 36 years old, had normal laboratory values, and an X-linked recessive pedigree, and typical physical and radiological manifestations, he was diagnosed with X-linked recessive SEDT. Thus, the patient was informed about the disease and treatment options, and he was not referred to a tertiary center for molecular analysis.

Patients with X-linked recessive SEDT usually present with low back pain and short stature [4,5]. In addition, these patients are prone to early onset of osteoarthritis and osteoporosis, and spine curvature disorders such as scoliosis and/or kyphosis [2,4,6]. However, these symptoms and findings may appear in the course of several diseases including metabolic, rheumatic, and genetic disorders. Therefore, a differential diagnosis should be carefully done in all patients with nonspecific symptoms without typical characteristic features of X-linked SEDT, which are radiographic findings including platyspondyly and hump-shaped central portions of the vertebral bodies and pedigree analysis showing an X-linked recessive mode of inheritance.

In conclusion, X-linked recessive SEDT should be kept in mind in low back pain patients with short stature to eliminate unnecessary tests and procedures. Knowledge of the typical diagnostic features described above is required to yield a quick and definitive diagnosis.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

1. Cekmez F, Pirgon MO, Tanju IA. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda in twins. Journal of Current Pediatrics 2011; 9: 97-9.
2. Ryu H, Park J, Chae H, Kim M, Kim Y, Ok IY. X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda: identification of a TRAPPC2 mutation in a Korean pedigree. Ann Lab Med 2012; 32(3): 234-7.
3. Sarioglu S, Arasil T, Kucukdeveci A, Gursel Y. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda: a case report. T Klin J PM&R 2003; 3(3): 93-6.
4. Kaparov A, Sari H, Akarirmak U, Bozok N. Early osteoarthritis and osteoporosis due to spondyloepiphyseal dysplasia: a case report. Turkish Journal of Osteoporosis 2009; 15: 79-82.
5. Tok F, Tugcu I, Balaban B, Dincer K. A case with spondyloepiphyseal dysplasia tarda associated with osteopenia. J PMR Sci 2008; 2: 63-8.
6. Kurtulmus S, Bayram KB, Kocigit H, Avci SK, Turan YD, Gürgan A. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda and osteoporosis: a case report. Turkish Journal of Osteoporosis 2006; 12(1): 18-21.

#### **How to cite this article:**

Alpayci M, Delen V. A Case of X-linked Recessive Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 27-9.



## A Case of Takayasu's Arteritis Presented with Vertigo Alone

### Yalnızca Vertigo Yakınması Olan Takayasu Arteriti

Vertigo ve Takayasu Arteriti / Vertigo and Takayasu's Arteritis

Oman Yazicilar<sup>1</sup>, Ömer Faik Sagun<sup>1</sup>, Muhammed Yanilmaz<sup>1</sup>, Ömer Etlik<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Otorhinolaryngology, <sup>2</sup>Department of Radiology,  
Sema Hospital, Fatih University, Istanbul, Turkey

#### Özet

Takayasu arteriti (TA) aortu ve ana dallarını tutan kronik vaskülitik süreçlerle karakterize ve ileri evrelerinde organ iskemisine sebep olabilen otoimmün bir hastalıktır. Hastalığın son evresinde serebral iskemiye bağlı nörolojik bulgular gelişebilmektedir. Olgumuzda serebral kan akımını sağlayan 4 ana vasküler yapıdan 3'ünün oklüde olmasına rağmen nörolojik bulgular ortaya çıkmamış sadece vertigo semptomu ile hastaneye başvurmuştur. Beyin MR incelemede supra-periventriküler beyaz cevherde iskemik değişikliği düşündüren multipl patolojik sinyal alanları görüldü. Serebral MR anjiografi tetkikinde sağ internal carotid arter ve her iki vertebral arterin oklüde olduğu görüldü. Vasküler bulgular DSA ile teyid edildi. Klinik, radyolojik ve laboratuvar bulgularıyla TA tanısı konularak tedaviye başlandı..

#### Anahtar Kelimeler

Takayasu Arteriti; Vertigo; Magnetic Resonance Imaging

#### Abstract

Takayasu's Arteritis (TA) is a autoimmune disease characterised by chronic vasculitis mainly involving the aorta and its main branches and causes organ ischemia especially in advanced stage. Neurological complications may developed in advanced stage. The patient is having no prominent clinical sign except vertigo; even though, three out of four main vessels are occluded. Multiple hyperintens signal intensities suggesting ischemic changes were seen at periventricular white matter on brain MR imaging. Right internal carotid artery and both vertebral arteries were seen as a totally occluded on cerebral MRA and confirmed by digital subtraction angiography. The diagnosis of TA was made by clinical, radiologic, and laboratory findings, and then, treatment was started.

#### Keywords

Takayasu's Arteritis; Vertigo; Magnetic Resonance Imaging

DOI: 10.4328/JCAM.1919

Received: 27.05.2013 Accepted: 19.07.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 64-6

Corresponding Author: Osman Yazicilar, Fatih Üniversitesi, Sema Hastanesi, Sahil Yolu Sok. No: 16, 34844 Dragos, Maltepe, İstanbul, Turkey.

T.: +905326757775 F.: +90 2163528359 E-Mail: oyazicilar@fatih.edu.tr

## Introduction

Takayasu's Arteritis is a chronic inflammatory disease that affects the aorta and its major branches. And also it is proposed that it was a cell mediated autoimmune disease [1]. There is a strong female predominance (F/M ≈ 9/1) and it tends to affect younger patients (< 50 years of age). The exact spectrum can be highly variable dependent on the territory of vascular involvement. Organ ischemia may be seen in the disease progress. In the latest stage of the disease, neurological manifestations resulting from cerebral ischemia can occur. Neurological features are major causes of increasing mortality and morbidity [2]. We report a case presented with vertigo as the initial manifestation of TA in spite of having right ICA and both vertebral artery occlusion without evidence of neurological findings.

## Case Report

A 43 year-old female patient presented to our hospital complaining vertigo. The patient suffered from vertigo for 5 years which was triggered by sudden movements. There was no history of neurological disease. Physical exam was inconclusive and no abnormality was detected on neurologic and ENT examinations. Endovisual imaging and vestibular function tests such as Romberg, Babinski-Weil, and Dix-Hallpike were normal. Audiologic tests were within normal limits. The blood pressure measured from both arms was equal, but pulsatility was decreased. Brain MRI showed ischemic changes at the periventricular white matter (Figure 1) and cranial magnetic resonance angiography (MRA) demonstrated occlusion of the right internal carotid arteries (ICA) and both vertebral arteries (VA). Vascular changes suggesting TA were confirmed by cerebral digital subtraction angiography. Anterior and posterior circulations of brain are provided by only left ICA owing to good willis vascular network (Figure 2). Anti-nuclear antibodies, anti-double stranded deoxy

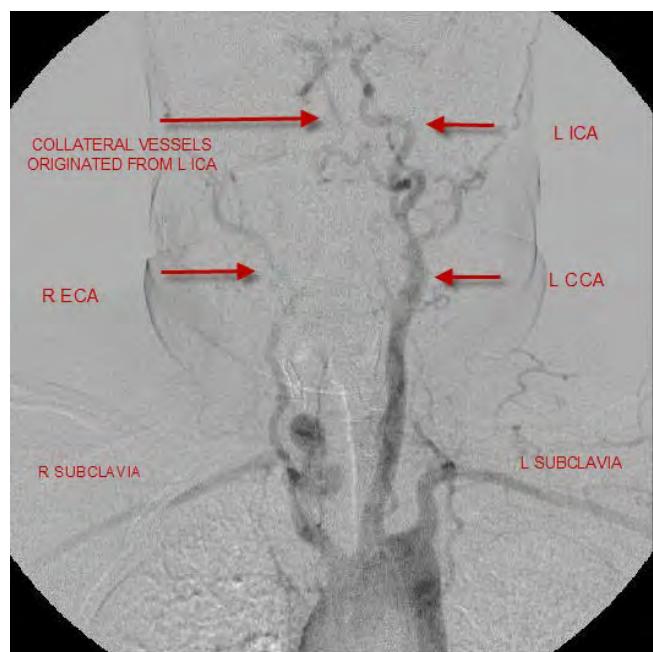


Figure 2. Selective right common carotid artery injection demonstrates total occlusion of right internal cerebral artery

ribonucleic antibodies and anti phospholipid antibodies were negative and erythrocyte sedimentation rate, protein C, protein S and antithrombin III were within normal limits. Diagnosis of TA was made by the American College of Rheumatology criteria [3]. She was treated with high dose prednisone. Initial dose was 60 mg daily for 8 weeks, and then the dose was tapered step by step. Currently she is taking 10 mg prednisone every day. The patient is followed-up uneventfully.

## Discussion

TA is a chronic vasculitis that mainly involves the aorta and its main branches. The female/male ratio varies from 9:1 in several reports [2]. The underlying pathology is segmental and patchy granulomatous inflammation leading to stenosis, blockage or aneurysm formation [4]. The disease is also called the pulseless disease because of the difficulty in detecting the peripheral pulses. Patients can present with systemic manifestations such as fever, arthralgia and weight or vascular symptoms such as arm claudication, headache, vertigo and high blood pressure [5-7]. TA presenting with vertigo alone has not been reported yet in literature.

The two phases of the disease are classically described as pre pulseless phase characterized by nonspecific systemic symptoms, and pulseless phase presents with ischemic changes. Anemia is usually seen with raised inflammatory markers. This phase gradually resolves with initiation of the chronic phase which is characterized by inflammatory and obliterative changes in the aorta and its branches [4].

Radiologic findings have a pivot role in making diagnosis. Vascular wall thickening, occlusion of major aortic branches, and aneurysmal dilatations are common radiologic findings corresponding TA [8]. Pathologically, there is involvement of all three vessel layers, resulting in fibrosis and wall thickening, which precedes luminal compromise. Thus, CT may play critical role in diagnosis before angiographically detectable luminal changes. Angiography has been the procedure of choice for the diagnostic evaluation of TA. Angiography often shows long, smooth,



Figure 1. Basal collateral vessels and atrophic changes on the right side of brain stem is seen on T2 W axial image.

tapered stenoses ranging from mild to severe. Angiography is useful in guiding interventional procedures; however, angiography does not depict wall architecture changes as effectively as cross-sectional techniques. Therefore, cross-sectional techniques are the most valuable for diagnosis [9]. Sonography reveals homogeneous circumferential thickening of affected vessels, vascular occlusions and dilation. CT is useful method for early diagnosis because it allows evaluation of wall thickness rather than merely the luminal diameter, which is especially important because early diagnosis and treatment are associated with improved prognosis. The spectrum of findings on CT angiography includes stenoses; occlusions; aneurysms; and concentric arterial wall thickening affecting the aorta and its branches. MRI advantages include the lack of need for ionizing radiation; therefore, MRI is ideal for serial evaluation of patients with TA who are undergoing treatment. Furthermore, as with CT, MRI is useful for early diagnosis because of its ability to evaluate wall thickness rather than just the luminal narrowing [2, 8, 9]. In our case, MRI had a pivot role in making diagnosis: MR and MRA showed ischemic changes in cerebral white matter and right ICA and both vertebral artery occlusion. Arterial wall thickenings also strongly suggest TA. The most interesting point of our case is having no prominent clinical sign except vertigo despite the 3 of four occluded cerebral vessels and cerebral perfusion was only being supplied by left ICA.

Corticosteroids can be used for initial treatment. Other medical options include methotrexate, cyclophosphamide, and cyclosporine [1]. Prognosis tends to be variable ranging from rapidly progressive disease in some reaching a quiescent stage in others. Glucocorticoids are the mainstay of treatment in the active stage of the disease. This is thought to halt the inflammation and further stenosis in vessels [9]. We preferred medical treatment and close follow-up. If left internal cerebral artery goes to narrowing, angioplasty or surgical treatment may be indicated, because all cerebral blood flow is supplied by left ICA.

As a conclusion, TA may be presented with various clinical pictures. As in our case, we should recall vasculitis, especially TA in differential diagnosis for cases of vertigo with no etiological explanation.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

1. Ringleb PA, Strittmatter EI, Loewer M, Hartmann M, Fiebach JB, Lichy C et al. Cerebrovascular manifestations of Takayasu arteritis in Europe. *Rheumatology* 2005; 44: 1012–5
  2. Matsunaga N, Hayashi K, Sakamoto I, Ogawa Y, Matsumoto T. Takayasu arteritis: Protean radiologic manifestations and diagnosis. *Radiographics* 1997; 17: 579–94
  3. Arend WP, Michel BA, Bloch DA, Hunder GG, Calabrese LH, Edworthy SM et al. The American College of Rheumatology 1990 criteria for the classification of Takayasu arteritis. *Arthritis Rheum.* 1990; 33: 1129–34.
  4. Kerr GS, Hallahan CW, Giordano J, Leavitt RY, Fauci AS, Rottem M et al. Takayasu arteritis. *Ann Intern Med* 1994; 120: 919–29
  5. Petrovic-Rackov L, Pejnovic N, Jevtic M, Damjanov N. Longitudinal study of 16 patients with Takayasu's arteritis: clinical features and therapeutic management. *Clin Rheumatol* 2009; 28: 179–85
  6. Sommer JB, Tomandl BF. Vertigo and amaurosis fugax secondary to Takayasu's Arteritis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2001; 71:276–77
  7. Nazzal MD, Agko M, Zingale K, Hamdan M, Higgins JA, Clark P. A unique presentation of Takayasu's arteritis in a 39-year-old male with chest pain, vertigo, and Blidness. *Journal of Vascular Surgery* 2011; 54: 529–32
  8. Kim HJ, Suh DC, Kim JK, Kim SJ, Lee JH, Choi CG et al. Correlation of neurological manifestations of Takayasu's arteritis with cerebral angiographic findings. *J Clin Imaging* 2005; 29: 79–85
  9. Vanoli M, Bacchiani G, Origg L, Scorz R. Takayasu arteritis: a changing disease. *J Nephrol* 2001; 14: 497–505
- How to cite this article:**  
Yazicilar O, Sagun ÖF, Yanilmaz M, Etlik Ö. A Case of Takayasu's Arteritis Presented with Vertigo Alone. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 64–6.



## Trichoadenoma: A Case Report

### Trikoadenom: Olgu Sunumu

Trikoadenom: Olgu Sunumu / Trichoadenoma: A Case Report

Recep Bedir<sup>1</sup>, Afşin Rahman Mürtezaoglu<sup>1</sup>, Rüştü Köse<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Patoloji Anabilim Dalı, <sup>2</sup>Plastik ve Rekonstruktif Cerrahi Anabilim Dalı,  
Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tip Fakültesi, Rize, Türkiye

#### Özet

Trikoadenom nadir görülen benign folliküler bir tümör olup, genellikle yüz ve kalçada yavaş büyüyen nodüler deri lezyonları şeklinde kendini gösterir. Cinsiyet ayırmayı göstermeden her yaşta görülebilir ve çapları genellikle 1.5 cm aşmaz. Mikroskopik incelemede, karakteristik olarak dermisde çok sayıda keratin ile dolu çevresi eosinofilik skuamöz epitel ile çevrili kistler görülür. Trikoadenomların ayırıcı tanısında diğer deri eki tümörlerinden desmoplastik trikoepitelyom, seboreik keratoz, trikofollikülom ve mikrokistik adeneksiyal karsinom yer almaktadır. Ayrıca tanısında, desmoplastik trikoepitelyom, seboreik keratoz, trikofollikülom ve mikrokistik adneksiyal karsinom yer almaktadır. Klinik olarak basal hücreli karsinom, seboreik keratoz ve epidermal kiste benzerlik gösterebilir. Biz burada trikoadenom tanısı konan 46 yaşında kadında uylukta lokalize nodüler bir lezyonu sunuyoruz.

#### Anahtar Kelimeler

Folikül Kisti; Kıl Folikülü; Hamartom

#### Abstract

Trichoadenoma is a rare benign follicular tumor. Generally, it is present a slowly growing nodular skin lesion on the face or buttock. It can appear at any age without sex predilection and usually does not exceed 1.5 cm in the size. Microscopic examination shows characteristic multiple keratin-filled horn cysts in the dermis, surrounded by eosinophilic squamous cell. Differential diagnosis was included desmoplastic trichoepithelioma, seborrheic keratosis, trichofolliculoma and microcystic adnexal carcinoma. Clinically, this lesion can resemble a basal cell carcinoma, seborrheic keratosis or an epidermal cyst. Here we report 46-year-old woman diagnosed trichoadenoma which it was localized a nodular lesion on the thigh.

#### Keywords

Follicular Cyst; Hair Follicul; Hamartoma

DOI: 10.4328/JCAM.1950

Received: 26.06.2013 Accepted: 22.07.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 33-5

Corresponding Author: Recep Bedir, Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tip Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Rize, Türkiye.

T.: +904642130491 GSM: +905057331695 E-Mail: bedirrecep@gmail.com

## Giriş

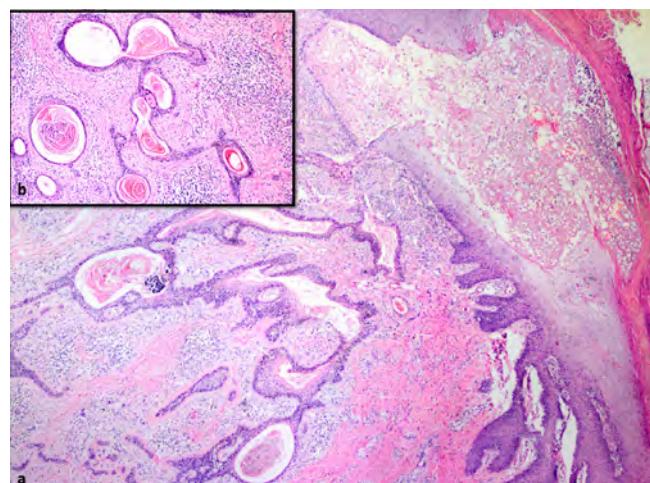
Trikoadenom nadir görülen benign bir deri eki tümörüdür. İlk defa 1958 yılında Nikolowski tarafından tanımlanmıştır. Bundan dolayı patolojide onun ismini alınarak "Nikolowski'nin trikoadenomu" olarak isimlendirme yapılmıştır. Genellikle yavaş büyüyen nodüler cilt lezyonları olarak ortaya çıkarlar. Sıklıkla erişkinlerde yüzde ve kalçada yerleşim gösterir. Nadiren boyun, üst kol ve uylukta da görülebilir. Klinik olarak bazal hücreli karsinom ve epidermal kiste benzer görünüm verebilirler [1-3]. Bizde uylukta yerleşim gösteren nadir görülen bir trikoadenom olgusunu sunuyoruz.

## Olgu Sunumu

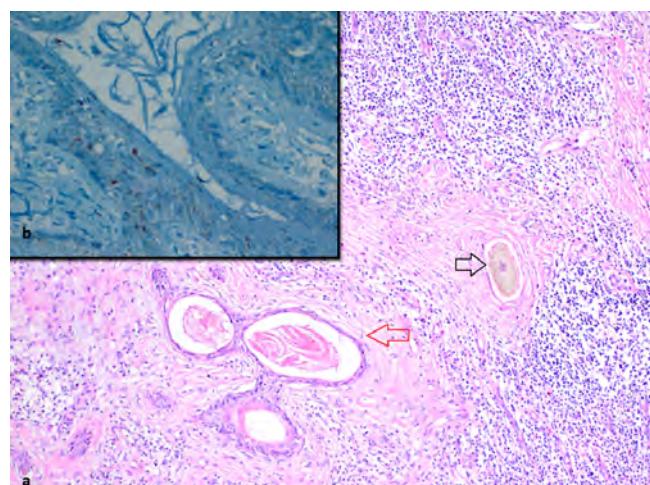
Kırkaltı yaşında kadın hasta yaklaşık beş yıldır sağ uylukta lokalize kaşıntılı nodüler lezyon şikayeti ile Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahisi polikliniğine başvurdu. Klinik muayenede, deriden hafif kabarık yüzeyi ülsere hafif kahverenkli nodüler lezyon izlendi. Sebase kist ön tanısı ile total eksize edilerek Patoloji laboratuvara gönderildi. Makroskopik olarak üzeri ülserasyon gösteren deri ile örtülü 1 cm çapındaki doku örneğinin kesit yüzeyinde 0.5 cm çapında krem renkli nodüler lezyon gözlandı. Mikroskopik incelemede, ülsere epidermis altında, dermisde lenfositlerden oluşan kronik iltihabi hücre infiltrasyonu içeren fibröz stroma da çok sayıda oval-yuvarlak şekilde keratinöz kistler gözlandı (Resim 1a-1b). Keratinöz kistlerin çevresinde eosinofilik skuamöz epitel hücreleri ve az sayıda kıl mevcuttu (Resim 2a). İmmünohistokimyasal incelemede ise keratinöz kistleri döşeyen skuamöz epitelde CK20 fokal (+) (Resim 2b), CK7 (-) ve Ber-EP4 (-) sonuç vermiştir. Bu bulgular ile olguya trikoadenom tanısı verildi. Olgunun yaklaşık 1 yıllık takibinde nüks saptanmamıştır.

## Tartışma

Trikoadenomayı ilk defa Nikolowski [1] tarafından 63 yaşında erkek bir hastanın uyluk bölgesinde rapor edilmiştir. Histogenesi tam olarak bilinmemektedir. Trikofollikülom ve trikoepitelyom ile ilişkili olduğu sanılmaktadır. Üstelik trikoepitelyom ve trikoadenom benzer histolojik görünüme sahip olup, ikiside immatür kıl yapılarından geliştiğine inanılmaktadır. Trikoadenom yer alan epidermoid hücreler ile döşeli keratinöz kistlerin, pilosebaseöz yapıların infundibular bölgeye doğru diferansiyeye olması sonucunda oluştugu ileri sürülmektedir [4]. Shimanovich ve ark. [5] tarafından yapılan bir çalışmada, 19 trikoadenom ve 21 desmoplastik trikoepitelyom arasındaki morfolojik benzerlikler ve immünohistokimyasal bulgular karşılaştırılmıştır. İki tümörde de morfolojik olarak benzer mikroskopik bulguların olduğu gözlenmiştir. İmmünohistokimyasal incelemede, trikoadenomlarda tipik olarak Merkel hücrelerini boyayan CK20 pozitifliği gözlenirken, Ber-EP4 ve androjen reseptör ekspresyonu gözlenmemiştir. Trikoepitelyomaların hepsi ise Ber-EP4 pozitifliği gözlenmiştir. Androjen reseptörleri trikoepitelyomlarda da negatif sonuç vermiştir. Çalışma sonucunda, trikoadenomun, trikoepitelyomdan farklı bir folliküler tümör olduğunu belirtmişlerdir. Kurokawa ve ark. [6] yaptıkları çalışmada ise çeşitli anti-keratin antikorları kullanılarak boyanma özelliklerini bildirmiştir. Bunlardan 34 $\beta$ B4 (CK1), LHP1(CK10), E3(CK17) pozitiflik b170 (CK19) ise negatif boyanma göstermiştir. Bu bulgularla trikoadenomun başlıca folliküler infundibulumda doğru ve folliküler kıl cismi nin dış kılıfindaki bir çıkışından farklılaşma ile oluştuğuna karar



Resim 1. Ülsere epidermis altında keratinöz kistik yapılar (H&Ex40) (A), Keratinöz kistik yapılar çevresinde eosinofilik görünümdede bazları proliferatif skuamöz epitel hücreleri (H&Ex100) (B).



Resim 2. Dermisde inflame fibröz stromada boynuzumsu keratinöz kistler (kırmızı ok), bir alanda kıl cismi (siyah ok) (H&Ex200) (A), CK20 ile Merkel hücrelerinde pozitif boyanma (CK'20x400) (B).

vermiştir. Bizim olgumuzda da yapılan immünohistokimyasal incelemede, tümör içindeki kist duvarında Merkel hücrelerinde CK20 ile pozitif boyanma gözlenmiştir. CK7 ve Ber-EP4 monoklonal antikoru ile boyanma gözlenmemiştir.

1977'de Rahbari ve ark. [7] 8 olgu literatüre ekleyerek, klinik ve histopatolojik değişiklikleri hakkında daha geniş bilgiler vermiştir. Trikoadenoma genellikle soliter nodüler lezyon şeklinde olup, sıkılık yüz bölgesinde, daha az sıkılık ise kalçada görülür. Yüzeyel telenjektatik damarlara sahip olmasından dolayı klinik olarak bazal hücreli karsinom ile, bazende verrüköz büyümeye paterni nedeni ile seboreik keratoza benzerlik gösterebilirler. Histopatolojik olarak trikoadenomlar, kıl follikülü differansiasyonu gösteren bir lezyon olup, trikofollikülom, trikoepitelyom ve mikrokistik adneksiyal karsinoma differansiyeye olabilirler. Ancak bu tümörler, trikofollikülomdan daha az matür, trikoepitelyomdan ise daha fazla matürasyon gösterir. Trikofollikülomda genellikle santralde yerleşimli keratinize stratifiye skuamöz epitel ile çevrili büyük kistik yapı çevresinde radial dizilim gösteren çok sayıda sekonder ve tersiyer çok sayıda keratin ile dolu primer folliküler gözlenir ve bu immatür kıl folliküllerinin çoğunda kıl yapıları mevcuttur. Trikoadenomlar, keratin kistleri içermesi nedeni ile seboreik keratoz ve trikoepitelyom ile benzerlik göstermek ile birlikte, bu kistlerin çevresinde bazaloid hücrelerin yokluğu ile ayırt edilirler. Ayrıca trikoadenomda bu kistik yapı-

lar baskın olarak gözlenirken, desmoplastik trikoepitelyomda ise bazaloid hücrelerden oluşan solid neoplazmlar olup kistik yapılar daha nadir olarak görülür. Duktal yapıların yokluğu ise mikrokistik adneksiyal karsinomdan ayırıcı tanısında yardımcıdır [7-12]. Olgumuzda da keratinöz kistlerin çevresinde bazaloid hücrelein olmaması ile trikoepitelyomdan, keratinöz kistlerin dermisde yerleşmesi nedeniyle seboreik keratozdan ayırıcı tanısı yapılmıştır. Duktal yapılar, infiltratif büyümeye paterni ve nörotropizmin olmaması nedeniyle de mikrokistik adneksiyal karsinom dışlanmıştır. Trikofollikülomdan ise merkezde yerleşimli büyük kistik yapı etrafında radial dizilim gösteren kistik yapıların olması ve kıl cisminin bir-iki follikülde görülmESİ nedeni ile düşünlümemekle birlikte her iki tümörde de yine ortak histopatolojik bulguların olabileceği akılda tutulmalıdır.

Sonuç olarak, trikoadenomlar nadir görülen folliküler diferansiyon gösteren benign tümörler olup, klinik olarak basal hücreli karsinom benzerliği nedeni ile nodüler lezyonların ayırıcı tanısında düşünülmlesi gereklidir. Patolojik olarak diğer folliküler diferansiyon gösteren tümörlerden özellikle desmoplastik trikoepitelyomdan ayırıcı tanısında morfolojik bulgular esas olmak ile birlikte, CK'20 ve Ber-EP4 immünohistokimyasal markırlarının ekspresyonuna bakılması doğru tanının konmasında yardımcıdır.

#### **Çıkar Çaklıması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çaklıması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Nikolowski W. Trichoadenoma [(organoid follicular hamartoma)]. Arch Klin Exp Dermatol 1958;207(1):34-5.
2. Matos TO, Linthicum FH Jr. Trichoadenoma of the external auditory canal. Otol Neurotol 2011;32(9):36-7.
3. Miyazaki-Nakajima K, Hara H, Terui T. Subungual trichoadenoma showing differentiation toward follicular infundibulum. J Dermatol. 2011;38(11):1118-21.
4. Lee JH, Kim YY, Yoon SY, Lee JD, Cho SH. Unusual presentation of trichoadenoma in an infant. Acta Derm Venereol 2008;88(3):291-2.
5. Shimanovich I, Krahl D, Rose C. Trichoadenoma of Nikolowski is a distinct neoplasm within the spectrum of follicular tumors. J Am Acad Dermatol 2010;62(2):277-83.
6. Kurokawa I, Mizutani H, Nishijima S, Kato N, Yasui K, Tsubura A. Trichoadenoma: cytokeratin expression suggesting differentiation towards the follicular infundibulum and follicular bulge regions. Br J Dermatol 2005;153:1084-86.
7. Rahbari H, Mehregan A, Pinkus H. Trichoadenoma of Nikolowski. J Cutan Pathol 1977;4(2):90-8.
8. Shields JA, Shields CL, Eagle RC. Trichoadenoma of the eyelid. American Journal of Ophthalmology 1998;126(6):846-8.
9. Jaguet G, Requena L, Sanchez Yus E. Verrucous trichoadenoma. J Cutan Pathol 1989;16(3):145-8.
10. Goldstein DJ, Barr RJ, Santa Cruz DJ. Microcytic adnexal carcinoma: a distinct clinicopathologic entity. Cancer 1982;1(50):566-72.
11. Lever JF, Servat JJ, Nesi-Eloff F, Nesi FA. Trichoadenoma of an eyelid in an adult mimicking sebaceous cell carcinoma. Ophthal Plast Reconstr Surg. 2012;28(4):101-2.
12. Yasan H, Aynali G, Ceyhan AM, Başak K. An unusual localization of a trichofolliculoma: external auditory canal: case report. Turkiye Klinikleri J Med Sci 2013;33(2):537-9.

#### **How to cite this article:**

Bedir R, Mürtezaoglu AR, Köse R. Trichoadenoma: A Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 33-5.



## Axillary Artery Injury Following Inferior Dislocation of the Glenohumeral Joint

### Glenohumeral Eklemin İnför Çıkığını Takiben Gelişen Aksiller Arter Yaralanması

Glenohumeral İnför Çıkığının Aksiller Arter Yaralanması / Axillary Artery Injury Inferior Dislocation of Glenohumeral Joint

Mehmet Fatih Korkmaz<sup>1</sup>, Olcay Murat Disli<sup>2</sup>, Mustafa Karakaplan<sup>1</sup>, Barış Akça<sup>3</sup>, Mehmet Nuri Erdem<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Department of Orthopedics and Traumatology Inonu University Faculty of Medicine, Malatya,

<sup>2</sup>Department of Cardiovascular Surgery, Inonu University Faculty of Medicine, Malatya,

<sup>3</sup>Department of Cardiovascular Surgery, Kilis State Hospital, Kilis, <sup>4</sup>Nevşehir Versa Private Hospital, Nevşehir, Turkey

#### Özet

Bu yazida, primer travmatik inferior omuz çıkışını takiben oluşan aksiller arter yaralanması olgusu sunulmaktadır. Ekstremiten tehdit eden bu yaralanmanın klinik muayene esnasındaki patognomonik triad temelinde oluşan bulgularla saptanmasına yönelik şüpheyi artırmak ve bunu izleyen tedavi ve sonuçlarla ilgili güncel düşünceyi pekiştirmek amaçlandı. Bildiğimiz kadaryla, İngilizce literatürde genç erkek bir hastada primer travmatik inferior omuz çıkışında vasküler yaralanmayı tarif eden tek yayındır.

#### Anahtar Kelimeler

Aksiller Arter Yaralanması; Inferior Omuz Çıkığı; Cerrahi

#### Abstract

In this paper, we described a case of axillary artery injury following a primary traumatic inferior shoulder dislocation. It is aimed at raising the index of awareness for identifying this limb threatening injury based on its pathognomonic triad of findings during clinical examination, and to consolidate current thinking on its subsequent management and outcome. To our knowledge, this is the only report in the English literature describing vascular injury in primary traumatic inferior shoulder dislocation in a young man.

#### Keywords

Axillary Artery Injury; Inferior Shoulder Dislocation; Surgery

DOI: 10.4328/JCAM.1915

Received: 20.07.2013 Accepted: 29.07.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 36-9

Corresponding Author: Olcay Murat Disli, Department of Cardiovascular Surgery, Inonu University Faculty of Medicine, 44280, Malatya, Turkey.

T: +90 4223410660/3905 F: +90 4223410036 E-Mail: olcay.disli@inonu.edu.tr

## Introduction

Injuries to the axillary artery are a relatively rare occurrence, representing 15-20% of arterial injuries to the upper limb [1]. Ninety-four percent of such injuries are due to penetrating trauma, with only 6% being caused by blunt trauma. Fracture-dislocation of the glenohumeral joint accounts for the majority of blunt injuries [2], and less than 1% demonstrate dislocations without an associated fracture [1].

Inferior dislocations of the shoulder (*luxatio erecta*) are rare occurrences, accounting for an estimated 0.5% of shoulder dislocations [3]. Such dislocations occur when the shoulder is forced into hyperabduction while the proximal humerus is levered over the acromion process [4]. It may also result from direct axial loading on a fully abducted arm. During physical examination, the affected side is held above the head while the shoulder is abducted and rotated externally. Any attempt to passively adduct the shoulder will cause severe pain. It is estimated that 60% of these patients have some form of neurological deficit of the upper limb prior to reduction, usually deltoid "badge patch" numbness; however, any such deficit usually resolves following reduction. It is essential to look for clinical evidence of brachial plexus injury in patients with inferior dislocation of shoulder, as it these injuries that engender the resultant morbidity rather than the dislocation itself.

This paper describes a case of axillary artery injury following a primary traumatic inferior shoulder dislocation. It is aimed at raising the index of suspicion for identifying this limb threatening injury based on its pathognomonic triad of findings during clinical examination, and to consolidate current thinking on its the subsequent management and outcome. To our knowledge, this is the only report in the English literature describing vascular injury in primary traumatic inferior shoulder dislocation in a young man.

## Case Report

A 35-year-old man presented to our center 3 days after a left shoulder dislocation caused from falling onto an outstretched left arm, complaining of pain in his left shoulder. The dislocation had been reduced in another center. The patient had not suffered any previous shoulder-related problems in his left shoulder. His previous x-rays showed inferior shoulder dislocation (Figure I), and newly performed X-rays confirmed the dislocated shoulder to be reduced with an associated tuberculum majus fracture (Figure II). Physical examination revealed tenderness and swelling over the left shoulder, with a marked limitation of motion. The patient had preserved motor function in the hand, with loss of sensation to fine touch. The remaining part of the patient's physical examination was normal. Radial and ulnar pulses were absent. Dysesthesias, coolness and cyanosis were present on the 3rd and 4th fingers of the left side (Figure III). It was difficult to perform a thorough and accurate neurological examination on the patient due to severe pain.

The patient was referred for magnetic resonance angiography. The angiography revealed disruption of the third portion of the axillary artery beyond the pectoralis minor (Figure IV). The patient was then taken for vascular surgery. Exploration of the axillary artery was performed through an infraclavicular approach by separating the pectoralis minor muscle. Exploration



Figure I. A 35-year-old man presented to our center 3 days after a left shoulder dislocation caused by falling onto an outstretched left arm, complaining of pain in his left shoulder. His previous x-rays showed inferior shoulder dislocation.

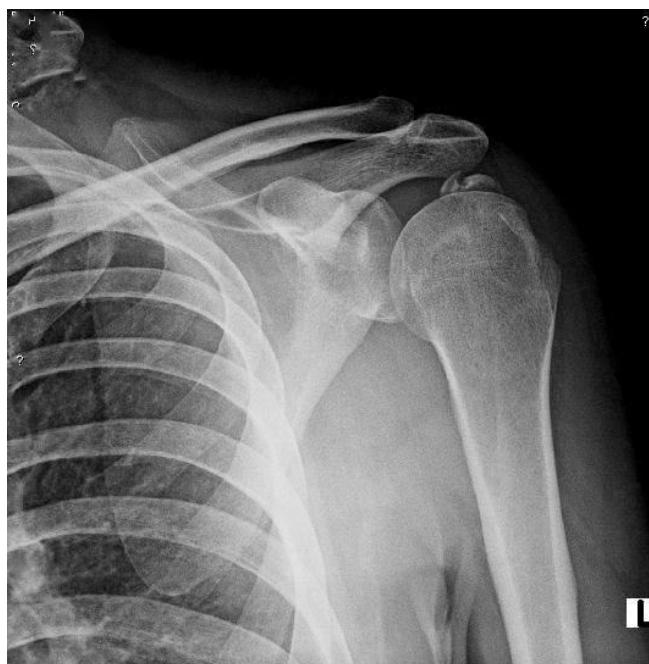


Figure II. His newly performed X-rays confirmed the dislocated shoulder to be reduced with an associated tuberculum majus fracture.



Figure III. Clinical examination revealed dysesthesias, coolness and cyanosis on 3rd and 4th fingers on the left side.

revealed complete transection of the axillary artery distal to the subscapular branches, with thrombi in the divided ends. Following systemic and local heparinization, reconstruction was performed with a synthetic graft (Figure V). Restoration of blood flow was confirmed with the appearance of palpable radial and ulnar pulses, and an intraoperative arteriogram demonstrated intact anastomoses and patent distal vasculature. Exploration of the brachial plexus revealed no macroscopic disruption. Tuberculum majus fixation was also performed during the same surgery. Post-operative neurological examination revealed no abnormalities.

The left arm was immobilized in a sling for 3 weeks, and both active and passive range of motion exercises were prescribed for the patient. Follow-up at 12 months revealed good shoulder function, with normal neurovascular examination showing duplex evidence of patent vascular synthetic graft.



Figure IV. Magnetic resonance angiography revealed disruption of the third part of the axillary artery beyond pectoralis minor muscle.



Figure V. The reconstruction was performed with a synthetic graft.

## Discussion

It is essential to look for clinical evidence of brachial plexus and axillary artery injuries in patients with inferior dislocation of shoulder, as it is these injuries that engender the resultant morbidity rather than the dislocation itself.

Shoulder dislocations are rarely associated with vascular complications, but the axillary artery or its branches may also become damaged [5], often at the outer boundary of the first rib. The axillary artery nominally ends at the lower border of the teres major muscle, where it becomes the brachial artery. The pectoralis minor crosses the vessel and divides it into three parts, the first part being proximal, the second posterior, and the third distal to the muscle. The first part is enclosed together within the axillary vein and the brachial plexus in a fibrous axillary sheath, continuous with the prevertebral layer of the deep cervical fascia. This close association renders the brachial plexus vulnerable in axillary vascular injuries.

Recognized predisposing factors are recurrent dislocation and age [6]. Over 90% of reported cases of vascular injury following shoulder dislocation occur in patients over the age of 50 [7]. An older individual is more likely to experience a fall. However, several authors have described pre-existing atherosclerotic changes in the axillary artery, suggesting that an inelastic atherosclerotic vessel may be more predisposed to damage during shoulder dislocation [8]. Our report describes that this type of injury can possibly occur in younger patients as well.

Several theories have been proposed to explain the propensity for arterial injury in the third portion. Milton [9] suggested that the artery is fixed in that location by the anterior and posterior circumflex arteries, as well as by the subscapular artery. The artery is then exposed to direct injury by the hyperabducted humeral head. Brown and Navigato [10] and Gibson [11] speculated that the margin of the pectoralis minor acts as a fulcrum against which the humeral head bends the axillary artery. In most of the patients, there is a history of previous dislocation, suggesting that the initial injury may cause the artery to become fixed by inflammatory tissue within the torn shoulder joint capsule. This renders it more susceptible to injury with subsequent dislocations [12]. In the current case, the patient had no history of previous dislocation.

Brachial plexus injury is associated with as many as 60% of cases of subclavian and axillary arterial injury, and is the most important determinant of long-term disability. Patients with axillary artery injury following blunt trauma are significantly more likely to have associated complete brachial plexus injury than patients presenting with penetrating trauma. This clearly explains the need for routine exploration of the plexus at the time of vascular repair. In our case, brachial plexus exploration during the vascular surgery revealed no abnormalities.

Although end-to-end reconstruction has been used in the majority of cases reported in the literature [8], we felt that using this approach would have required sacrificing the potentially important collaterals. Therefore, we chose a synthetic graft as our method of reconstruction. In the event that the reconstruction failed, there would be less chance for critical ischemia within the arm.

This case report presents a very rare but now classical presentation of axillary artery rupture in its third segment following an inferior dislocation of the shoulder joint. It is a unique case since it was an inferior type first dislocation occurring in a person of younger age.

**Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

**References**

1. Adorasio R, Visintin E, Sgarbi G Arterial injury of the axilla, an unusual case after blunt trauma of the shoulder. *J Trauma* 1996;41; 754-756.
2. Laverick MD, Barros D'Sa AA, Kirk JJ, et al. Management of blunt injuries of the axillary artery and the, neck of the humerus. *J Trauma* 1990;30; 360-361.
3. Laskin RS, Sedlin ED Luxatio erecta in infancy. *Clin Orthop* 1971;71; 126-129
4. Newman KJH, Bendall R Bilateral inferior shoulder dislocation: both subglenoid and subcoracoid types seen in the same patient. *Injury* 1993;24;684-685.
5. Alliea B, Kilroy DA, Ridingc G, et al Rupture of axillary artery and neuropraxis as complications of recurrent traumatic shoulder dislocation: case report. *Eur J Emerg Med* 2005;12;121-123.
6. Gates JD, Knox JB Axillary artery injuries secondary to anterior dislocation of the shoulder. *J Trauma* 1995;39;581-583.
7. Kelley SP, Hinsche AF, Hossain JFM Axillary artery transection following anterior shoulder dislocation: classical presentation and current concepts. *Injury* 2004;35;1128-1132.
8. Curr JF Rupture of the axillary artery complicating dislocation of the shoulder. *J Bone Joint Surgery Br* 1970;52;313-317.
9. Milton GW The circumflex nerve and dislocation of the shoulder. *Br J Phys Med* 1954;17;136-139.
10. Brown FW, Navigato WJ Rupture of the axillary artery and brachial plexus palsy associated with anterior dislocation of the shoulder. *Clin Orthop* 1968;60;195-199.
11. Gibson JMC Rupture of the axillary artery. *J Bone Joint Surg Br* 1962;44;116-119.
12. Jardon OM, Mood LT, Lynch RD Complete occlusion of the axillary artery as a complication of shoulder dislocation. *J Bone Joint Surg Am* 1973;55; 189-193.

**How to cite this article:**

Korkmaz MF, Disli OM, Karakaplan M, Akca B, Erdem MN. Axillary Artery Injury Following Inferior Dislocation of the Glenohumeral Joint. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 36-9.



## Primary Thyroid Tuberculosis: A Thyroidal Mass Mimicking Carcinoma

### Primer Tiroid Tüberkülozu: Kanseri Taklit Eden Tiroid Kitlesi

Primer Tiroid Tüberkülozu / Primary Thyroid Tuberculosis

Hasan Abuoğlu, Mehmet Odabaşı, M. Kamil Yıldız, Cengiz Eriş, Emre Günay  
Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye

#### Özet

Tiroid tüberkülozu çok nadir görülen ve tanısı zor konulabilen bir hastalıktır. Bu makalede 61 yaşında boyunda ele gelen kitle dışında şikayeti olmayan tiroid tüberkülozu hastayı sunmayı amaçladık. Ultrasonografide büyümüş tiroid lobları ve çok sayıda noduler lezyon, sintigrافيةde sol tiroid lobunda soğuk nodülü mevcuttu. İnce igne aspirasyon biyopsisi sonrası yapılan histopatolojik incelemeye tanıya ulaşılıamadı. Tümör şüphesi ile bilateral total tiroidektomi yapıldı. Histopatolojik tiroid tüberkülozu tanısı konuldu ve antitüberküloz tedavi başlandı.

#### Anahtar Kelimeler

Tüberküloz; Tiroid Bezi; İnce İgne Aspirasyon

#### Abstract

Tuberculosis of thyroid is a very rare disease and hard to diagnose. In this article, we aimed to present a 61 year old patient with thyroid tuberculosis who did not have a palpable mass in the neck. There were enlarged thyroid lobes and multiple nodular lesions in ultrasonography and cold nodules in the left lobe of the thyroid in scintigraphy. Exact diagnose couldn't be reached by histopathological examination of the fine needle aspiration biopsy. Total thyroidectomy was performed because of the doubt from malignancy. Histopathological examination of the specimen was diagnosed as tuberculosis of thyroid and antituberculosis therapy was started.

#### Keywords

Tuberculosis; Thyroid Gland; Fine Needle Aspiration

DOI: 10.4328/JCAM.1963

Received: 12.07.2013 Accepted: 31.07.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 40-2

Corresponding Author: Hasan Abuoğlu, İstiklal Mah. Kuşkonmaz Sok. Akyol Sit. A Blk. No: 6 Posta kodu: 34762 Ümraniye, İstanbul, Türkiye.

F: +90 2163360565 GSM: +905057701852 E-Mail: abuoglu@yahoo.com

## Introduction

Thyroid gland infections are rare due to its high resistance to infection. The incidence of thyroid gland tuberculosis is approximately 0.1 % - 0.4 % [1-3]. The clinicians rarely take thyroid tuberculosis into consideration in the different disease of goiter or midline neck swelling and thyroid tuberculosis can mimic carcinoma [4,5]. The diagnosis of thyroid tuberculosis is difficult. There were not any specific symptoms to show the clinical feature of tuberculosis [6-8]. Clinical and radiological features of thyroid tuberculosis are nonspecific and histological examination is required [9]. In this report, we present a 61 years old woman with primary tuberculosis of thyroid gland.

## Case Report

A 61 year-old woman presented with a 4 months history of palpable neck mass. There were no symptoms of stridor, dysphagia or hoarseness. There was no past or family history of tuberculosis or thyroid disease. On physical examination, a palpable mass, 2 cm in diameter, in the left lobe and another palpable mass, 1 cm diameter, in the right lobe of the thyroid gland were detected. There were several lymph nodes around the right internal jugular vein that was about 3x2x3 cm. All vital signs, as well as results of blood and urine analysis and chest X-ray were normal. Total leucocyte count were 5.700/mm<sup>3</sup>, hematocrit 37%, hemoglobin 11.8 g, platelets 287000/mm<sup>3</sup>, with normal ranges. Erythrocyte sedimentation rate (ESR) was 20 mm/hour and C reactive protein (CRP) level was 1.32mg/dl. TSH: 0.003 µIU/mL, free T3: 3.76 pg/ml, free T4: 1.55 ng/dl. Ultrasonography showed bilateral enlarged thyroid lobes with bilateral multiple isoechoic and heterogeneous solid nodules. Thyroid scintigraphy showed "cold nodule." at the lower pole of left lobe. There was no abnormality in the lung parenchyma and mediastinum in thoracic computed tomography (CT). Spiral CT of neck showed 25 mm. lymphadenopathy with central necrosis at the right jugular chain and 10 mm. lymphadenopathy at the left jugular chain. The left lobe was larger than right lobe and extending to the mediastinum, and compressing the trachea. Positron Emission Tomography (PET-CT) showed hypermetabolic lymph nodes (the largest was 3.5 × 3 cm), observed the surrounding internal jugular lymph node chain (Fig.1-2). An ultrasound guided fine needle aspiration (FNA) of the right internal jugular lymph node was insufficient for cytologic diagnosis. Thyroid FNAC was non-diagnostic. Ziehl Nielsen staining was negative for Acid Fast Bacilli (AFB). Based on the physical examination and ultrasonography, the patient underwent surgery. Intraoperatively, we noticed that the lesion was purulent, hard, irregular and adherent to the cricoid cartilage. There were some regional lymph nodes. It was suspected as a malignant lesion. Bilateral total thyroidectomy was performed. Histopathological examination of the tissue, which measured in greatest diameter 5×3.5×1.5 cm for right lobe and 3×3×1.5 cm for left lobe, revealed granulomatous necrosis with the diagnosis of tuberculosis.

## Discussion

Tuberculosis may affect the thyroid gland via haematogenous and lymphogenous route or by direct invasion from nearby organs [10]. Focal caseous tuberculosis is the usual result of thy-

roid involvement, presenting as localized swelling, cold abscess or thyroid nodule [10, 11, 12].

Patients with thyroid tuberculosis are usually asymptomatic [13]. Common symptoms are fatigue, fever, night sweating and weight loss. The pressure symptoms, like dysphagia, dyspnea and dysphonia may be present [2,14,15,16]. Thyroid tuberculosis can also mimic thyroiditis and cancer.

The diagnosis of (TT) is difficult preoperatively. In laboratory, A high ESR and CRP values may be present [17]. The definitive diagnosis of thyroid tuberculosis is usually based on fine needle aspiration biopsy and the histopathological examination of surgically removed thyroid tissue [14,19]. When suspected from thyroid tuberculosis, Ziehl-Nielson staining for acid fast bacilli, fine needle aspiration biopsy and enzyme amplification (polymerase chain reaction) from the aspirated material are useful tools for diagnosis [3]. Fine needle aspiration biopsy is a simple, rapid and cheap useful diagnostic technique. The diagnosis rate of the thyroid tuberculosis by fine needle aspiration biopsy is 0.6%-1.15% among the thyroid lesions in endemic regions. In our case, FNAC was non diagnostic. Demonstration of acid fast bacilli within thyroid tissue, a necrotic or abscessed gland and demonstration of tuberculous foci outside are the criterions for diagnosis [8]. Multiple coalesced and caseated epithelioid cell granulomas along with Langhans giant cells and peripheral lymphocytic infiltration are also considered the diagnosis of thyroid tuberculosis [8,20]. Intraoperatively, we noticed that the lesion was hard, irregular and adherent to the cricoid cartilages and with the suspicious for malignancy, bilateral thyroidectomy was performed. Histopathological examination of the tissue revealed granulomatosis necrosis, including caseification, which consisted epithelioid histiocytes, lymphocytes, fibroblasts and langhans cells, confirming the diagnosis of tuberculosis.

Ultrasonographic and CT findings can help in this matter as well: heterogeneous hypoechoic mass is seen on ultrasonogram and peripheral-enhancing low-density abscess with regional lymphadenopathy is demonstrated on CT scan (21). Another case of thyroid tuberculosis showed multifocal, heterogeneous, hypoechoic lesions with ill-defined margins in both lobes of the thyroid and several small, oval lymph nodes in the left lower internal jugular chain (22). Recent study has been done which has described the Magnetic Resonance Imaging features of thyroid tuberculosis [23]. The normal thyroid gland is homogenously hyperintense relative to the neck muscles on both T1 and T2 weighted images. The tuberculous thyroid shows intermediate signal intensity due to the presence of densely cellular inflammatory granulation tissue, with tuberculous granulomas with or without minimal necrosis [23]. In our case, ultrasonography showed bilateral enlarged thyroid lobes with bilateral multiple isoechoic, heterogeneous solid nodules. CT of neck showed 25 mm. lymphadenopathy with central necrosis at the right jugular chain and 10 mm. lymphadenopathy at the left jugular chain. In conclusion diagnosis of TT is difficult. Symptoms of the disease may vary and not specific. Fine needle aspiration biopsy and its histopathological examination is the most important diagnostic tool which is simple, rapid, cheap and useful. Surgical and antituberculous therapies are recommended for treatment of thyroid tuberculosis.

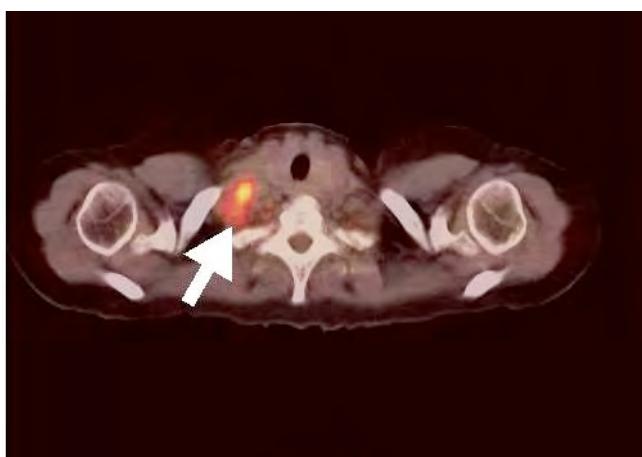


Figure 1. Positron Emission Tomography (PET-CT) showed hypermetabolic lymph nodes



Figure 2. Positron Emission Tomography (PET-CT) coronal plane, hypermetabolic lymph nodes

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

1. Girgin S, Gedik E, Büyükbayram H. Asymptomatic thyroid tuberculosis in a multi-nodular goitre patient: A case report. *Acta Chir Belg* 2007; 107: 457-9
2. Bilgin G, Hasanoglu A, Çakir B, Turner H, Ustun H, Kusdemir A. Tuberculosis of thyroid with cord paralysis: A report of a case. *Med J Kocatepe* 2005; 6: 67-9
3. Ghosh A, Saha S, Bhattacharya B, Chattopadhyay S. Primary tuberculosis of thyroid gland: A rare case report. *Am J Otolaryngol Head Neck Med Surg* 2007; 28: 267-70
4. Dawka S, Jayakumar J, Ghosh A. Primary tuberculosis of the thyroid gland. *Kathmandu University Med J* 2007; 5: 405-7
5. Oklah A, Al-Kaisi N. Thyroid tuberculosis: A case report. *JRMS* 2005; 12: 60-2
6. A. Tas, R. Yagiz, and A. R. Karasalihoglu. Thyroid gland tuberculosis with endolaryngeal extension: A case with laryngotracheal dyspnoea. *Journal of Laryngology and Otology* 2005; 119: 54-56
7. H. Parmar, M. Hashmi, A. Rajput, T. Patankar, and M. Castillo. Acute tuberculous abscess of the thyroid gland. *Australasian Radiology* 2002; 46: 186-188
8. A. Andrius Simkus. Thyroid tuberculosis. *Medicina* 2004; 40: 201-4
9. P. Barnes and R. Weatherstone. Tuberculosis of the thyroid: two case reports. *British Journal of Diseases of the Chest* 1979; 73: 187-191

10. Balasarkar D, Dhareswar J, Satoskar RR, Awsare N, Mahey R, Kumar V. Primary thyroid tuberculosis. *Bombay Hospital Journal* 1999; 41: 2
11. Sadykov FG, Mukhtarov RS. Local form of tuberculosis of the thyroid gland in children. *Vestn Khir Im I I Grek* 1987; 139: 114
12. Talwar VK, Gupta H, Kumar A. Isolated tuberculous thyroiditis. *JIACM* 2003; 4: 238-239
13. P. C. Modayil, A. Leslie, and A. Jacob. Tuberculous infection of thyroid gland: a case report, *Medical Case Reports* 2009; 2009: 416231
14. Bulbuloglu E, Cirali H, Okur E, Ozdemir G, Ezberci F, Cetinkaya A. Tuberculosis of the thyroid gland: review of the literature. *World J Surg.* 2006; 30: 149-55.
15. Pandit AA, Joshi AS, Ogale SB, Sheode JH. Tuberculosis of thyroid gland. *Ind J Tub* 1997; 44: 205-7
16. Razmpa A, Sharifian H, Sadeghi Hasenabadi M, Ilami A, Shahinfar SH. Clinical and paraclinical aspect of thyroid tuberculosis. *Acta Medica Iranica* 2007; 45: 389-94
17. Fica S, Barbu C, Sirbu A, Terzea D, Clatich V, Loachim D, Lonescu M. Rare form of tuberculosis presented as thyroid mass. *Acta Endocrinologica (Buc.)* 2005; 1: 481-7
18. Hashemi SH, Nadi E. Thyroid tuberculosis presenting as a cystic nodule. *Iran J Med Sci* 2006; 31: 53-5
19. Safarpour F, Hedayeti Omami MH, Mohammadi F, Hoda S, Safarpour D. Thyroid tuberculosis. *Iran Red Crescent Med J* 2007; 9: 161-3
20. Terzidis K, Tourli P, Kiapetou E, Alevizaki M. Thyroid tuberculosis. *Hormones* 2007; 5: 75-9
21. Kang BC, Lee SW, Shim SS, Choi HY, Baek SY, Cheon YJ. US and CT findings of tuberculosis of the thyroid gland: three case reports. *Clin Imaging* 2000; 24: 283-6.
22. Chung SY, Oh KK, Chang HS. Sonographic findings of tuberculous thyroiditis in a patient with Behcet's syndrome. *J Clin Ultrasound* 2002; 30: 184-8.
23. K. S. Madhusudhan, A. Seith, R. Khadgawat, P. Das, and S. Mathur. Tuberculosis of the thyroid gland: magnetic resonance imaging appearances. *Singapore Medical Journal* 2009; 50: 235-238.

### How to cite this article:

Abuoglu H, Odabaşı M, Yıldız MK, Eriş C, Günay E. Primary Thyroid Tuberculosis: A Thyroidal Mass Mimicking Carcinoma. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 40-2.



## A Rare Pathology at the Kidney: Lymphangiomatosis

### Böbrekte Nadir Görülen Bir Patoloji: Lenfanjiyomatozis

Lenfanjiyomatozis / Lymphangiomatosis

Adem Yaşar<sup>1</sup>, Ayşegül Altunkaş<sup>2</sup>, Tuğba İlken Kurtoğlu Özçağlayan<sup>2</sup>, Ömer Özçağlayan<sup>2</sup>, Ahmet Orhan Çelik<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Üroloji Kliniği, <sup>2</sup>Radyoloji Kliniği,  
Tokat Devlet Hastanesi, Tokat, Türkiye

#### Özet

Renal lenfanjiyomatozis intrarenal veya perirenal lenfatiklerde malformasyonla karakterize kistik kitle görünümü veren, nadir görülen bir hastalıktır. Bening kistik lenfanjiyom veya renal lenfanjiiktazi olarak da bilinmektedir. Böbreğin kistik hastalıkları olmak üzere hidronefroz, apse ve lipomatozis gibi patolojiler ayırcı tanıda göz önünde bulundurulması gerekmektedir. Hastalar genelde karın ağrısı, yan ağrısı, hematuri, proteinürü veya hipertansiyon etyolojisi araştırılırken incidental olarak saptanmaktadır. Bilgisayarlı Tomografi ve Manyetik Rezonans görüntülemede tipik görünümü bulunmaktadır. Biz de klinikimize yan ağrısı şikayeti ile başvuran, renal lenfanjiyomatozis tanısı konulan bir vakayı literatür eşliğinde tartışmayı amaçladık.

#### Anahtar Kelimeler

Böbrek; Lenfanjiyomatozis; Bilgisayarlı Tomografi

#### Abstract

Renal lymphangiomatosis also known as benign cystic lymphangioma or renal lymphangiectasia is a rare developmental malformation resulting in the development of cystic masses in the peri-pelvic or peri-renal areas. A renal cystic disease, hydronephrosis, abscess and lipomatosis should be considered in the differential diagnosis of renal lymphangiomatosis. It is usually detected incidentally while searching the etiology of abdominal pain, flank pain, hematuria, proteinuria or hypertension. A CT scan and MRI images are pathognomonic of the disease. The aim of this study was to discuss a case of renal lymphangiomatosis presenting flank pain with the relevant literature.

#### Keywords

Kidney; Lymphangiomatosis; Computed Tomography

DOI: 10.4328/JCAM.1978

Received: 20.07.2013 Accepted: 29.07.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 43-5

Corresponding Author: Adem Yaşar, Tokat Devlet Hastanesi, Üroloji Kliniği, 60100, Merkez, Tokat, Türkiye.

T.: +905055607039 T.: +90 3562145400/2203 E-Mail: ademyasar80@yahoo.com

## Giriş

Renal lenfanjiyomatozis intrarenal veya perirenal lenfatiklerde malformasyonla karakterize nadir görülen bir hastalık olup benign kistik lenfanjiyom veya renal lenfanjiktazi olarak da bilinmektedir [1,2]. Lenfatik damarlardaki dilatasyona bağlı perirenal ve peripelvik kistik yapılarla kendisini göstermesi nedeni ile çoğunlukla böbreğin kistik hastalıkları olmak üzere hidronefroz ve lipomatozis gibi patolojilerle ayırcı tanıda göz önünde bulundurulması gerekmektedir [3,4]. Hastalar insidental saptanabileceği gibi yan ağrısı, hematuri, proteinürü veya hipertansiyon etyolojisi araştırılırken de saptanabilmektedir [1]. Ultrasongrafi (USG), Bilgisayarlı Tomografi (BT) ve Manyetik Rezonans (MR) görüntülemede altın rol oynayıp tipik görünümü bulunmaktadır [5].

Renal lenfanjiyomatozis bildirimi literatürde oldukça nadir olup Türkçe literatürde ise tek olgu serisinin olduğu görülmektedir. Biz de bu çalışmada kliniğimize yan ağrısı şikayeti ile başvurup renal lenfanjiyomatozis tanısı konulan bir vakayı literatür eşliğinde sunmayı amaçladık.

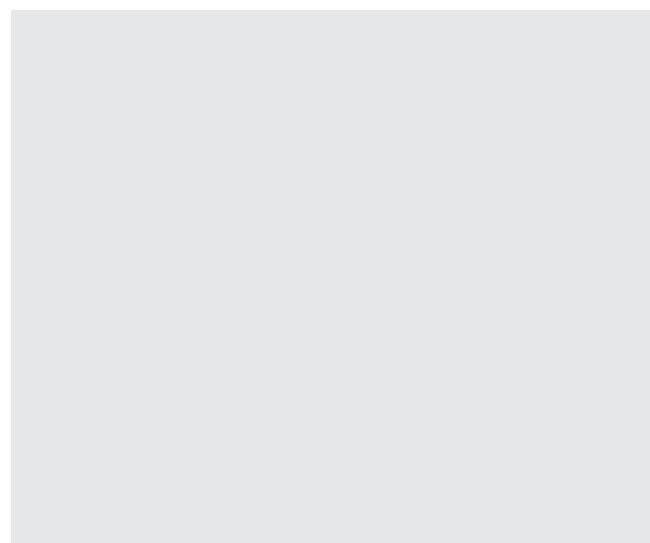
## Olgu Sunumu

Elli bir yaşında bayan hasta kliniğimize bilateral yan ağrısı şikayeti ile başvurmuş olup, bizim kliniğimizden önce başvurduğu sağlık kuruluşunda yapılan USG görüntülemede sol böbrekte grade 3 sağ böbrekte grade 2 hidronefroz saptandığı üst sağlık kuruluşuna yönlendirilmesi üzerine kliniğimize başvurduğu öğrenildi. Hastanın yapılan rutin biyokimyasal ve hematolojik tetkikler, tam idrar tetkiki ve düz üriner sistem grafisiinde patoloji saptanmamış olup ileri görüntüleme olan intravenöz pyelografide (IVP) (Resim 1) böbrek nefrogram ve pyelogramında böbrek fonksiyonlarının normal olduğu ve hidronefroz gözlenmemesi üzerine değerlendirilen tüm abdomen BT de (Resim 2) peripelvik septal parankime bası yapmayan kistik yapılar saptanması üzerine hastaya renal lenfanjiyomatozis tanısı konuldu. Hastanın semptomları şiddetli olmaması ve müdehale endikasyonu olmaması nedeni ile hasta bilgilendirilerek düzenli takip protokoluna alındı.

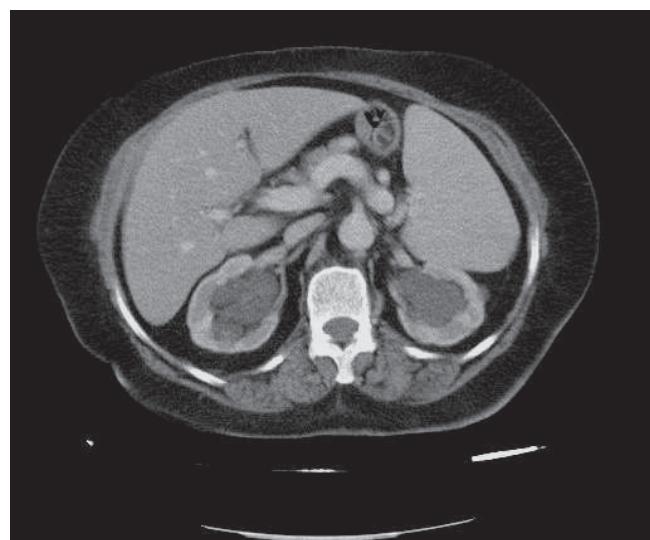
## Tartışma

Renal lenfanjiyomatozis lenfatik sistemdeki malformasyona bağlı olarak lenfatik damarların dilatasyonu ile kendisi gösteren nadir bir hastalıktır. Doğumsal ve benign karakterde olduğu bilinmekte olup çoğunlukla sporadik olmasına rağmen herediter vakalar da bildirilmiştir [3,6]. Literatür tarandığında sınırlı sayıda olgu olduğu ve Türkçe literatürde ise sadece 5 olguluk bir serinin olduğu saptanmıştır [7].

Lenfanjiyomatozis %70 boyun ve kafa bölgesinde, %20 aksiller bölge ve %5 diğer alanlarda görülebileceği bildirilmiştir [8]. Retroperitoneal lenfanjiyomatozis ise literatürde 185 vaka bildirilmiş olup tüm vakaların %1'ini oluşturmaktadır [9]. Çoğu hastalık konjenital malformasyona bağlı olup nadir vakalarda abdominal travma ve filariozise bağlı geliştiği de bilinmektedir. Literatüre bakıldığına gebelikteki glomerüler filtrasyonun artışı ile bu patolojinin ortaya çıkabileceği ve doğum sonrası normal fizyolojiye dönüş ile spontan düzenebileceği de belirtilmiştir [3]. Bu patoloji bizim vakamızda da olduğu gibi genellikle bilateral görülmekle beraber unilateral veya fokal alanlar halinde de görülebilmiştir.



Resim 1. Postkontrast 15. dak IVP görüntüsünde her iki böbreğin eş zamanlı pyelogram fazına girdiği ve pelvikalisel yapıların normal olduğu izlenmektedir.



Resim 2. Aksiyel kontrastlı abdomen BT tetkikinde her iki böbrekte parapelvik yerleşimli ince cidarlı multipl kistik lezyonlar görülmektedir.

Hastalar başka kliniklerde takip esnasında yapılan radyolojik değerlendirme sonrası saptanma oranı daha fazla olmakla birlikte yan ağrısı, hematuri ve proteinürü etyoloji araştırılırken üroloji kliniklerinde de saptanabilmektedir. Fizik muayenede genellikle normal olmakla birlikte palpabl kitle de saptanabilmektedir. Bu hastalarda bizim olgumuzda da olduğu gibi rutin biyokimyasal ve hematolojik tetkikler normal olup bazen proteinürü ve hematuri saptanabilir.

Komplikasyon olarak renal ven trombozu, kalp yetmezliği, renal hipertansiyon ve obstruktif üropatilere yol açabileceği literatürde görülmektedir [10]. Bizim vakamızda herhangi bir komplikasyon olmadığı görüldü.

Bilgisayarlı Tomografi ve MR da patognomonik görüntü vermesi ile tanımlanabilmektedir. Bilgisayarlı tomografide perirenal veya peripelvik sıvı dansitesinde septal veya septasız parankime bası yapmayan görünümü tipiktir [8]. MR da ise görünüm T1 sekanslarda hipointens T2 sekanslarda hiperintens görünüm tipiktir [11].

Ayırıcı tanıda hidronefroz, böbreğin kistik hastalıkları, apse, böbrek hücreli kanserler ve böbrek lenfoması ile karışmakla beraber bu tür patolojilerde böbrek parankim hasarı olması ayırt edici olmaktadır.

cı tanıda önemli yer tutmaktadır. Lenfanjiyomatoziste kistik yapıların etrafının vasküler yapılar ile kaplı olması diğer ayırcı tanıda kullanılan özelliklerdir. Bizim hastamızda da yapılan Üriner USG de sağ böbrekte grade 2 sol böbrekte grade 3 hidronefroz olarak raporlandığı saptanmıştır. İleri görüntüleme olarak yapılan IVP de üriner patoloji gözlenmemesi üzerine BT de peripelvik septalı, sıvı dansitede renal lenfanjiyomatozis olduğu saptanmıştır.

Tedavi aşamasında hastalık selim olması nedeni ile düzenli aralıklarla takip edilerek değerlendirilmelidir. Literatüre baktığımızda semptomatik vakalarda definitif tedavi olarak perkütan drenaj ve skleroterapi de yapıldığı bildirilmiştir. Gebe hastalarda da perkütan drenaj tedavide kullanılabilirliktedir [4]. Malign dejenerasyon bildirilmemektedir. Sadece bir hastaya kronik myelodi lösemi olduğu saptanmakla beraber koinsidental veya hastalığa bağlı olduğu açıklanamamıştır [12]. Bizim vakamızda bilgilendirilerek düzenli takibe alınmıştır.

Sonuç olarak ürolojik görüntülemede en sık kullanılan non invaziv görüntüleme tekniği olan USG yine üroloji pratiğinde sık görülen böbreğin kistik hastalıkları ile ayırcı tanısında dikkat edilmesi gereği ayırcı tanıda mutlaka lenfanjiyomatozis göz önünde bulundurulması gerektiğini düşünüyoruz.

#### **Çıkar Çakışıması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çakışıması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Chen Z, Qi L, Tang Z. Renal lymphangiectasia. *Scand J Urol Nephrol*. 43:428-30, 2009.
2. Ramseyer LT. Renal lymphangiectasia. *Radiology*. 219:442-4, 2001.
3. Varela JR, Bargiela A, Requejo I, Fernandez R, Darriba M, Pombo F. Bilateral renal lymphangiomatosis: US and CT findings. *Eur Radiol*. 8: 230-1, 1998.
4. Ozmen M, Deren O, Akata D, Akhan O, Ozen H, Durukan T: Renal lymphangiomatosis during pregnancy: Management with percutaneous drainage. *Eur Radiol*. 11: 37-40, 2001.
5. Upreti L, Dev A, Kumar Puri S. Imaging in renal lymphangiectasia: report of two cases and review of literature. *Clin Radiol*. 63:1057-62, 2008.
6. Meredith WT, Levine E, Ahlstrom NG. Exacerbation of familial renal lymphangiomatosis during pregnancy. *AJR Am J Roentgenol*. 151:965-6, 1988.
7. Erdemir F, Parlaktaş BS, Uluocak N, Acu B, et al. Doğumsal lenfanjiyomatozis: beş olgunun sunumu ve yayınların gözden geçirilmesi. *Türk Üroloji Dergisi*: 33: 213-7, 2007.
8. Sarno RC, Carter BL, Bankoff MS. Cystic lymphangiomas: CT diagnosis and thin needle aspiration. *Br J Radiol*. 57:424-6, 1984.
9. Hauser H, Mischinger HJ, Beham A, Berger A, Cerwenka H, et al. Cystic retroperitoneal lymphangiomas in adults. *Eur J Surg Oncol*. 23:322-6, 1997.
10. Bagheri MH, Zare Z, Sefidbakht S, et al. Bilateral renal lymphangiomatosis: sonographic findings. *J Clin Ultrasound* 37:115-8, 2009.
11. Riehl J, Schmitt H, Schafer L, Schneider B, Sieberth HG. Retroperitoneal lymphangiectasia associated with bilateral renal vein thrombosis. *Nephrol Dial Transplant*. 1997;12:1701-3.
12. Rastogi R, Rastogi V. Computed tomographic scan in the diagnosis of bilateral renal lymphangiectasia. *Saudi J Kidney Dis Transpl* 2008;19:976-9.

#### **How to cite this article:**

Yaşar A, Altunkaş A, Kurtoğlu ÖzçağlayanTİ, Özçağlayan Ö, Çelik AO. A Rare Pathology at the Kidney: Lymphangiomatosis. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 43-5.



## A Rare Case Report: Unilateral Punctate Palmoplantar Keratoderma

### Nadir Bir Olgı Sunumu: Unilateral Punktat Palmoplantar Keratoderma

Nadir Bir Keratoderma Olgusu / A Rare Case of Keratoderma

Ercan Karabacak<sup>1</sup>, Zafer Kucukodaci<sup>2</sup>, Ersin Aydin<sup>1</sup>, Kursat Goker<sup>1</sup>, Ozlem Karabudak Abuaf<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departments of Dermatovenerology, <sup>2</sup>Departments of Pathology,  
GATA Haydarpasa Teaching Hospital, İstanbul, Türkiye

Previously presented in Izmir 7.Ege Dermatoloji Gunleri 09-13 May 2012

#### Özet

Brauer-Fischer-Buschke Sendromu (Punktat Palmoplantar Keratoderma) nadir görülen, genetik geçişli bir deri hastalığıdır. Unilateral lineer tutulum ise çok nadirdir ve halen sıklığı tam olarak bilinmemektedir. Biz burada el ve ayaklarında sarımtırak renkte lineer, punktat, hiperkeratotik ağrılı lezyonları bulunan 21 yaşındaki bir erkek hasta sunuyoruz. Bildiğimiz kadarıyla literatürde bildirilen üçüncü olgudur.

#### Anahtar Kelimeler

Keratoderma; Palmoplantar; Unilateral

#### Abstract

Brauer-Fischer-Buschke Syndrome (Punctate Palmoplantar Keratoderma) is a rare inherited genetic skin disorder. Unilateral linear presentation is a very rare entity of punctate keratodermas and the exact incidence is currently unknown. We report herein a 21-year-old male patient presenting with painful yellowish punctate hyperkeratotic linear lesions on his right palm and sole. To the best of our knowledge our case is the third one reported in the literature.

#### Keywords

Keratoderma; Palmoplantar; Unilateral

DOI: 10.4328/JCAM.1969

Received: 15.07.2013 Accepted: 01.08.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 46-8

Corresponding Author: Ercan Karabacak, GATA Haydarpasa Teaching Hospital 34668 İstanbul, Turkey.

T:+905325221523 F: +90 2163487880 E-Mail: ekarabacak@gata.edu.tr

## Introduction

Punctate palmoplantar keratoderma (PPK) is a rare genodermatosis characterized by hyperkeratinization. Although, the exact etiology is unknown, some environmental and genetic factors have been implicated as possible etiologic factors [1]. The Prevalence is estimated to be around 1,17/100.000 [2,3]. Patients usually present with asymptomatic, multiple punctate, irregularly distributed, hyperkeratotic and verrucous lesions with sizes varying between 2-8mm in diameter occurring on both the palms and soles.

## Case Report

A 21-year-old male patient presented to our outpatient clinic with complaints of multiple, painful, firm, yellowish to brown lesions on his right palm and sole. The patient claimed that his complaints started nearly 16 years ago over several areas of his palm and sole, and spread throughout the whole palm and sole within the succeeding years. Family history for similar complaints was negative and the patient neither had any history of food allergy, weight loss, and systemic disease nor did he have a regular drug usage history. He also did not have any similar lesions on the rest of his body. Routine blood samples, right hand, right foot and chest radiographies, electrocardiography and abdominal ultrasonography investigation were insignificant.

On dermatologic examination multiple, punctate and plaque-like lesions, bigger in size at pressure sites, were observed (Figure 1, zoomed-in view). While linear and punctate yellowish-brown hyperkeratotic lesions sized between 2 to 9 mm in diameter, plaques were 1 to 4 cm in diameter (Figure 1). The left palmoplantar region was lesion-free (Figure 2). The patient claimed that he sustained pain on performing activities such as walking



Figure 1. The zoomed-in view shows linear and punctate yellowish-brown hyperkeratotic lesions



Figure 2. Note the lesion-free left palmoplantar



Figure 3. Significant orthokeratotic hyperkeratosis and acanthosis with an intact dermis (HEx40)

or holding something. A 4-mm punch biopsy specimen revealed significant orthokeratotic hyperkeratosis and acanthosis with an intact dermis on histopathology (Figure 3). Given the clinical symptoms and histopathological findings the patient was diagnosed as “unilateral punctate palmoplantar keratoderma”.

## Discussion

Palmoplantar keratodermas (PPKs), as the name implies, constitutes a group of diseases characterised by hyperkeratosis of the palms and soles. PPK is classified into acquired and hereditary forms. The hereditary form is further sub-classified into diffuse, focal and punctate types, according to the epidermal involvement and clinical pattern. While the diffuse type affects the palmoplantar surface uniformly, the focal type involves hyperkeratosis mainly on areas exposed to pressure and recurrent friction. Punctate PPK differs from these entities by multiple

small, hyperkeratotic papules, spicules or nodules partially or completely involving the palm and the sole [1]. Linear presentation is rare and unilateral linear presentation is even more uncommon. We were able to find only two other similar cases reported in the literature [2,4].

The exact incidence of punctate PPK is not known. It is more common among males (64,6%) and while almost half of the patients develop punctate PPK in their first decade of age, the incidence is higher between 11-20 ages (32,9 %)[5]. Although the exact etiology is currently unknown, genetic and environmental factors are believed to influence the course of the disease. The chromosome 15q22-q24 locus has previously been linked to punctate PPK [6].

The differential diagnosis of punctate PPK should include callosities, corns, linear punctate porokeratosis, porokeratotic ectopic ostial and dermal duct nevus (PEODDN), arsenical keratosis, secondary syphilis, AIDS associated keratoderma and striate PPK [2]. Treatment approaches focus on relieving the hyperkeratosis related discomfort. Although several topical alternatives such as keratolytics, salicylic acid and retinoids are being widely used they haven't proved to be efficient [1,7]. Studies on the use of systemic etretinate at 0.5–1.0 mg/kg dosage, on the contrary, reported better outcome results [8]. Because our patient refused to receive systemic acitretine due to its side effects; we used topical keratolytics for almost six weeks. Although hyperkeratosis partially resolved and a subjective pain relief was achieved with topical treatment, recurrence was observed shortly after the cessation of treatment.

To the best of our knowledge this case is the third one reported in the literature [2]. Our case is unique in that, it was subject of a disturbing pain (rated with visual analog scale). Moreover, the Dermatology Life Quality Index revealed a considerable impact of the disease on the life quality of the patient, which we believe is another important factor that should be taken into consideration when caring for these patients.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

- Oztas P, Alli N, Polat M et al. Punctate Palmoplantar Keratoderma (Brauer-Buschke-Fischer Syndrome). American Journal of Clinical Dermatology 2007;8(2):113-116.
- Sharma S, Barman KD, Garg VK et al. Unilateral linear punctate palmoplantar keratoderma. Indian J Dermatol Venereol Leprol 2012;78(1):85-8.
- Stanimirović A, Kansky A, Basta-Juzbasic A, Skerlev M, Beck T. Hereditary palmoplantar keratoderma, type papulosa, in Croatia. J Am Acad Dermatol 1993;29:435-7.
- O'Toole A, O'Malley M. Unilateral keratoderma in a mother and her son. J Cutan Med Surg. 2012 Jul-Aug;16(4):288-90.
- Mahajan PM, Gharpuray MB, Kulkarni V. Clinical and histopathological study of palmoplantar keratoderma. Indian J Dermatol Venereol Leprol 1994;60:258-61.
- Martinez-Mir A, Zlotogorski A, Londono D, Gordon D, Grunn A, Uribe E, et al. Identification of a locus for type I punctate palmoplantar keratoderma on chromosome 15q22-q24. J Med Genet 2003;40:872-8.
- Özdemir M, Gümuşel M, Toy H. Tip 1 Herediter Punktat keratoderma. Turkiye Klinikleri J Dermatol 2006;16:201-204.
- Judge MR, Mclean WHI, Munro CS. Disorders of keratinisation. In: Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C, editors. Rook's textbook of dermatology. 8th ed. Oxford: Blackwell Science; 2010. p. 19.112-3.

#### **How to cite this article:**

Karabacak E, Kucukodaci Z, Aydin E, Goker K, Abuaf OK. A Rare Case Report: Unilateral Punctate Palmoplantar Keratoderma. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 46-8.



## Gout Attack Associated with the Use of Long-Term Low-Dose Salicylate in the Emergency Department

### Uzun Süre Düşük Doz Salisilat Kullanımına Bağlı Gelişen Gut Atağı

Acil Serviste Gut Atağı / Gout Attack in the Emergency Department

Ali Osman Yıldırım<sup>1</sup>, Emrah Eyi<sup>2</sup>, Murat Eroğlu<sup>1</sup>, Salim Özenç<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Dept. of Emergency Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Haydarpasa Training Hospital, Istanbul,

<sup>2</sup>Dept. of Emergency Medicine, Hakkari Military Hospital, Hakkari,

<sup>3</sup>Dept. of Family Medicine, Diyarbakır Military Hospital, Diyarbakır, Turkey

#### Özet

Gut, pürin metabolizması sonucunda oluşan ve ataklar halinde kendini gösteren metabolik bir hastalıktır. Tedavide genellikle kolçisin kullanılır. Travma, alkol kullanımı, soğuğa maruziyet, proteinden zengin diyet, cerrahi uygulamalar, diüretik tedavisi, radyoterapi ve düşük doz salisilat tedavisi gut atağını tetikleyebilir. 80 yaşında, sol ayak parmak ağrısı ile acil servise başvuran erkek hastada, uzun süre kullanılan düşük doz salisilat tedavisinin gut atağına neden olduğu düşünüldü. Acil servise gut atağı ile başvuran yaşılı hastalarda salisilat kullanımına özellikle dikkat edilmeli, gerekirse ilaç tedavisi yeniden düzenlenmelidir.

#### Anahtar Kelimeler

Gut; Atak; Salisilat; Tedavi

#### Abstract

Gout is a metabolic disorder characterized by episodes which occurs as a result of purine metabolism. Colchicine treatment is generally used. Trauma, alcohol use, exposure to cold, protein-rich diet, surgical procedures, diuretic therapy, radiotherapy and low-dose salicylate therapy may trigger an episode of gout. Long time low-dose salicylate therapy was thought to caused an attack of gout for an 80 years old male patient admitted to our emergency department with pain in the left toe. Salicylate use should always be considered in elderly patients who admitted to the emergency departments with acute gouty attacks and if necessary, drug therapy should be revised.

#### Keywords

Gout; Attack; Salicylate; Treatment

DOI: 10.4328/JCAM.1961

Received: 10.07.2013 Accepted: 05.08.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 49-51

Corresponding Author: Ali Osman Yıldırım, Dept. of Emergency Medicine, Gulhane Military Medical Academy, Haydarpasa Training Hospital, 34668, İstanbul, Turkey.  
GSM: +905333690901 E-Mail: draliosmanyildirim@gmail.com

## Introduction

Gout is a metabolic disorder characterized by hyperuricemia which is associated with increased levels of uric acid in serum as a product of purine metabolism, accumulation of sodium urate monohydrate crystals in the tissues, and renal involvement [1,2]. The first episode of gout is typically seen between 4th and 6th decades [3,4]. The first attack is usually restricted in a single joint that is the first metatarsophalangeal joint. Trauma, alcohol use, exposure to cold, protein-rich diet, surgical procedures, diuretic therapy, radiotherapy and low-dose salicylate therapy can be counted among the factors that trigger an episode of gout [5].

Colchicine is a fat-soluble alkaloid drug which has been safely used for initial treatment of gouty arthritis and pseudo-gout attacks for more than 150 years [6,7]. Non-steroidal anti-inflammatory drugs are commonly used also. However, high doses of salicylates are not used in the treatment of gout, because they may cause uric acid retention [8,9].

## Case Report

Eighty-eight-year-old male patient was admitted to emergency department with complaints of severe pain in the left great toe. The pain started when he was sitting at home, and there was no history of trauma and cold exposure. We learned that a stent was placed due to aortic aneurysm about 4 years ago and salicylate 100 mg/day and metoprolol 50mg/day had been given for prophylaxis. His past medical history was also significant for gouty arthritis which was diagnosed about 10 years ago and he was prescribed any medication for this but he was using a drug for his Parkinsonism.

Physical examination of the patient reveals stable vital signs; there was hyperemia, warmth and edema, and pain with motion in the left first metatarsophalangeal joint of patient. Examinations of the other systems were normal. At admission, laboratory tests are reviewed (Table 1.).

Table 1. Results of Laboratory tests

Parameters	Patient Values	Normal Range
White blood cell count (WBC), mm <sup>3</sup>	9.300	4.000-10.500
Red blood cell count (RBC), mm <sup>3</sup>	5,63	4.7-6.00
Hemoglobin (Hb), g/dL	13,6	13.5-18.0
Hematocrit (Htc), %	42,2	42-52
Platelets (Plt), mm <sup>3</sup>	218	150-450
Serum blood glucose, mg/dL	130 (postprandial)*	65-107
Blood Urea nitrogen (BUN), mg/dL	71	15-44
Creatinine, mg/dL	1.99	0.6-1.4
Blood Sodium (Na) , mmol/L U/L	137	135-145
Blood Potassium(K), mmol/L	4.25	3.5-5.5
Uric acid, mg/dL	8.2*	2.5-8

\* High parameters in bold

According to complaints and physical examination findings, a gouty attack was suspected. We concluded that cause of gouty attack was low-dose salicylate therapy for a long period. Because, other factors such as alcohol consumption, a change in diet, trauma, exposure to cold or using a diuretic in the history of the patient, the only factor that may exacerbate an acute gouty attack could be thought as low-dose salicylate therapy. The patient was hydrated done in the emergency department.

Clopidogrel (75 mg / day) was prescribed to the patient after discontinuation of salicylate therapy. Non-steroidal anti-inflammatory drugs were not recommended; because, there were findings of renal failure. However, corticosteroid (prednisone, 40-60 mg/day, for 3 days)) treatment was planned and the patient was discharged. On follow up, there was no attack of gout along three months.



Figure 1. Gouty arthritis with hyperemia in the first metatarsophalangeal joint of left leg

## Discussion

Gout disease, as a result of the deposition and precipitation of urate crystals within joints or around, generally begin in the form of recurrent episodes of acute arthritis [10]. Attacks usually occur in a single joint, tend to be at night and often wake up the patient from sleep. Factors which may play a role in etiology can often provoke an episode of gout. Trauma, prolonged starvation, rich protein diet, alcohol use, surgery, infection, and drugs are factors predisposing to gouty attacks. Diagnosis of gout is made by physical examination combined with the presence of the high levels of serum uric acid levels [4,10].

As no other possible cause was identified except use of salicylates and physical findings with high levels of serum uric acid consistent with a gouty attack, in our case, we concluded that gouty attack was the result of using low-dose salicylate therapy for a long period of time.

Colchicine is the initial drug of choice in the treatment of an acute attack. It can also aid in diagnosis while treating the patient. Uricosuric drugs and allopurinol are not choices in the treatment of an acute attack. Indomethacin has no uricosuric effects. But, it can be used to treat gouty attack owing to its strong anti-inflammatory effects. Naproxen sodium is another option that can be used in the treatment of the attack. Not only high doses of indomethacin but also naproxen is sufficient to treatment with 2-day application [7]. In our case, colchicines were not used because of renal failure. Therefore, corticosteroid treatment was appropriate in management of the patient. Salicylates inhibit tubular secretion of uric acid and may cause uric acid retention. Salicylates raise the frequency of attacks and worsen symptoms due to increased uric acid levels. Use of low dose salicylates for a long time may cause an attack due to chronic elevated uric acid levels [8].

As a result, medical history of patients with gouty attacks should be evaluated carefully when they admitt to the emergency room. Drugs including salicylates that may cause gouty attack should be reviewed. Treatment of patients should be planned by taking renal function into account and patients should be informed about factors which may provoke gouty attacks.

**Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

**References**

1. Crittenden DB, Pilling MH. The year in gout 2010-2011. Bull NYU Hosp Jt Dis 2011;69:257-63.
2. Terkeltaub R, Zelman D, Scavulli J, Perez-Ruiz F, Liote F. Gout Study Group: update on hyperuricemia and gout. Joint Bone Spine 2009;76:444-6.
3. Krishnan E. Gout and coronary artery disease: epidemiologic clues. Curr Rheumatol Rep 2008;10:249-55.
4. Hamburger M, Baraf HS, Adamson TC, Basile J, Bass L, Cole B, et al. 2011 recommendations for the diagnosis and management of gout and hyperuricemia. Phys Sportsmed. 2011;39(4):98-123.
5. Annemans L, Spaepen E, Gaskin M, Bonnemaire M, Malier V, Gilbert T, et al. Gout in the UK and Germany: prevalence, comorbidities and management in general practice 2000-2005. Ann Rheum Dis 2008;67:960-6.
6. Choi SSL, Chan KF, Ng HK, Mak WP. Colchicine induced myopathy and neuropathy. HKMJ 1999;5: 204-7.
7. Krishnan E, Akhras KS, Sharma H, Marynchenko M, Wu E, Tawk RH, Liu J, Shi L. Serum Urate and Incidence of Kidney Disease Among Veterans with Gout. The Journal of Rheumatology 2013; 40:7.
8. Kayaalp SO. Medical Pharmacology as Rational Treatment. Ankara, Hacettepe-Taş. 10. Edition, 2002; pg: 960-965.
9. Van Staa, TP, Travis S, Leufkens HG, Logan RF. 5-aminosalicylic acids and the risk of renal disease: a large British epidemiologic study. Gastroenterology 2004;126:1733-9.
10. Zhu Y, Pandya BJ, Choi HK. Prevalence of gout and hyperuricemia in the US general population: The National Health and Nutrition Examination Survey 2007-2008. Arthritis Rheum 2011;63:3136-41.

**How to cite this article:**

Yıldırım AO, Eyi E, Eroğlu M, Özenc S. Gout Attack Associated with the Use of Long-Term Low-Dose Salicylate in the Emergency Department. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 49-51.



## Atypical Molluscum Contagiosum: Rare Localization

### Atipik Molluskum Kontagiozum Olgusu: Nadir Lokalizasyon

Atipik Molluskum Kontagiozum / Atypical Molluscum Contagiosum

Ercan Karabacak, Ersin Aydin, Bilal Doğan  
GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Deri ve Züherevi Hastalıklar Kliniği, İstanbul, Türkiye

Previously presented in Izmir 8.Ege Dermatoloji Günleri 08-12 May 2013

#### Özet

Molluskum kontagiozum (MK), etkeni poxvirus alt grubundan molluscum contagiosum virus olan, yetişkinlere göre çocuklarda daha sık görülen viral bir hastalıktır. Genellikle gövde, aksilla, genital bölge ve yüzde ortaya çıkan, tek ya da çok sayıda, tipik olarak ortasında göbeklenme gösteren papüller ile karakterizedir. Bununla birlikte immün süpresif bireylerde, kortikosteroid kullananlarda ve malignitesi olan hastalarda atipik lezyonlar görülebilir. Yirmi iki yaşında erkek hasta, sol ayak üzerinde, üç ay önce ortaya çıkan, herhangi bir yakınmaya yol açmayan sivilceler şikayetini ile poliklinimize başvurdu. Yapılan dermatolojik muayenesinde deriden kabarık, merkezi göbekli, çapları 2-3 mm arasında değişen boyutlarda çok sayıda papüler lezyon saptandı. Hastanın diğer alanlarında benzer ya da farklı başka bir lezyona rastlanmadı. Altta yatan bir hastalığı, herhangi bir ilaç kullanımı ve cinsel birelilik öyküsü bulunmayan MK olgumuzu nadir görülen bir lokalizasyonda olması nedeniyle sunmaktayız.

#### Anahtar Kelimeler

Molluskum Kontagiozum; Atipik; Yerleşim

#### Abstract

Molluscum contagiosum is a viral disease more commonly seen in children than adults which is caused by Poxvirus subgroup molluscum contagiosum virus. It is characterized by single or numerous papules typically umblicated on the middle usually seen on trunk, aksilla, genital area and face. In immune suppressive individuals, corticosteroid users and in patients with malignancy atypical lesions can be seen. 22 years old male patient applied to our clinic with papules on his left foot do not cause any complaints, arisen three months ago. His dermatological examination was consistent with numerous papular lesions varying 2-3 mm size in diameter which were elevated from skin and umblicated on the middle. No other similar or different lesions have been observed on another zone of the patient. No underlying disease, drug use and sexual intercourse history was found. We are presenting our MC case because of its rare localization.

#### Keywords

Molluscum Contagiosum; Atypical; Localization

DOI: 10.4328/JCAM.1971

Received: 16.07.2013 Accepted: 05.08.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 52-3

Corresponding Author: Mr Ercan Karabacak, GATA Haydarpasa Teaching Hospital 34668 İstanbul, Turkey.

GSM: +905325221523 F.: +90 2163487880 E-Mail: ekarabacak@gata.edu.tr

## Giriş

Molluskum kontagiozum (MK), çocuklarda daha sık görülen benign, viral bir deri hastalığıdır. Etkeni poxvirus alt grubundan *Molluscum contagiosum* virus (MCV) tip I ve II dir. Sıklıkla doğrudan deriye temasla bulaşmakla birlikte dolaylı olarak mendil, havlu ve elbise gibi eşyalarla da bulaşabilmektedir. Genellikle yüz, gövde, aksilla ve genital bölgede yerleşim gösteren, 3-5 mm çapında, tek ya da çok sayıda tipik olarak ortasında göbeklenme gösteren papüllerle karakterizedir [1]. Bununla birlikte immunoüppresif ilaç ve kortikosteroid kullanımı, atopik dermatit, maligniteler ve HIV enfeksiyonu gibi durumlarda görülen atipik klinik görünüm ve lokalizasyonlarda MK olguları da mevcuttur [2,3]. Biz burada sağlıklı yetişkin bireylerde oldukça nadir bildirilen atipik yerleşim gösteren MK olgusunu sunuyoruz.

## Olgı Sunumu

Yirmi iki yaşında erkek hasta, iki ay önce sol ayak üzerinde ortaya çıkan herhangi bir rahatsızlık vermeyen yaygın sivilce şikayeti ile poliklinimize başvurdu. Hasta yakınlarının üç ay kadar önce tek bir sivilce şeklinde başladığını ve zaman içerisinde artış gösterdiğini belirtti. Yapılan dermatolojik muayenesinde sol ayak 2. parmak dorsalinde daha fazla olmak üzere, merkezi göbekli, çapları 2-3 mm arasında değişen boyutlarda, çok sayıda, grup halinde deri renginde papüller saptandı (Şekil 1). Hastanın vücudunun diğer kısımlarında benzer ya da farklı başka bir lezyona rastlanmadı. Hastanın mevcut şikayetinin dışında herhangi bir öznel yakınması ve özgeçmişinde özellik yoktu. Yapılan laboratuvar tetkiklerinde bir özellik saptanmadı. Bununla birlikte alatta yatan bir immunoüppresif hastalığı, lokal ya da sistemik herhangi bir ilaç kullanımı, cinsel birlilikte öyküsü yoktu. Havuz, sauna ve hamam kullanmadığını belirten hastanın yakın çevresinde benzer şikayetini olan birey bulunmuyordu. Olgumuza mevcut klinik bulgularla MK tanısı konarak küretaj tedavisi uygulandı. Tedavi sonrası hastanın lezyonları düzeldi. İki aylık izleminde rekürrens gözlenmedi.



Şekil 1. Sol ayak dorsalinde deri renginde, belirgin göbekli papüler lezyonlar

## Tartışma

MK özellikle büyük DNA virüsü olan poxvirus tarafından oluşturulan çocuklarda görülen kutanöz bir enfeksiyondur. Japonya'da yapılan bir çalışmada olguların %90'ından fazlasının 9 yaş altı çocukların olduğu saptanmıştır [4]. Genellikle yüz ve gövdede yerleşen 3-5 mm arasında değişen boyutlarda, göbekli papüller ile karakterizedir. Bununla birlikte, çoğunlukla yetişkin hastalarda immunoüppresif ilaç ve kortikosteroid kullanımı, atopik derma-

tit, maligniteler ile HIV enfeksiyonu gibi durumlarla birlikte atipik MK olguları da bildirilmiştir [2,3].

Genital yerleşimli MK yetişkinlerde daha çok görülmekte, cinsel yolla bulaşan hastalıklarla veya HIV enfeksiyonu ile birlikte ortaya çıkabilmektedir. MK lezyonlarının klinik özellikleri bazı hastalarda atipik olabilmektedir. Sağlıklı yetişkin bireylerde ise atipik yerleşimli MK oldukça nadirdir [5,6]. Literatürde bildirilen MK olguları sıklıkla plantar bölge yerleşimlidir[7]. Bizim olgumuzda lezyonlar, literatürde bildirilen olgulardan farklı olarak ayak parmak dorsalinde yerleşim göstermektedir.

MK tanısı genellikle klinik bulgularla konmaktadır. Ancak kesin tanı konulmadığı durumlarda Tzanck smear, histopatolojik inceleme ve PCR yapılabilir. Histopatolojik olarak epidermiste hiperplazi ve invajinasyon, enfekte epidermal hücrelerin içinde, intrastoplazmik yerleşimli, büyük boyutlu, yuvarlak şekilli, özgün molluskoid inklüzyon cisimcikleri görülür.

Ayırıcı tanıda tek sayıda lezyonu olanlarda keratoakantom, sebase hiperplazi, dermal nevüs, trikoepitelyoma, çok sayıda lezyonu olan hastalarda ise siringom, milyum, hidrokistoma, granüloma anülare, kondilom düşünülmelidir.

MK sıklıkla kendi kendini sınırlayarak, genellikle birkaç ayda kendiliğinden iyileşir. Hastalığın tedavisi genellikle yayılımı ve otoinokülasyonu durdurmak için yapılır. Topikal tedavide kriyoterapi, trikloroasetik asit, topikal tretinoin ve imikimod, podofilotoksin, gümüş nitrat, fenol 5-floro urasil ve Potassium hydroxide (KOH) oral simetidin kullanılmaktadır [8]. Ayrıca bir iğne, keskin bir küret veya komedon çıkarıcı ile ekstirpasyon yapılarak tıkaç yok edilebilir. Tedavi seçimi lezyonun yeri, sayısı, komplikasyon riski ve hasta yaşına göre yapılır. Olgumuza tedavi olarak küretaj uygulandı. Tedavi sonrası hastanın lezyonları düzeldi. İki aylık izleminde rekürrens gözlenmedi.

Sonuç olarak gerek immunoüppresif gerekse immunukompetan hastalarda özellikle akuta papülobüstüler ve papülonodüler lezyonların ayırıcı tanısında MK akılda tutulmalıdır. Klinik olarak tanı konamayan topikal tedavilere cevap vermeyen olgularda ise histopatolojik inceleme yararlı olacaktır. Olgumuz, MK lezyonlarının nadir görülen bir lokalizasyonda olması nedeniyle bildirilmektedir.

## Çıkar Çağırması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çığırması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

## Kaynaklar

1. Diven DG. An overview of poxviruses. *J Am Acad Dermatol*. 2001;44:1-14.
2. Lombardo PC. *Molluscum contagiosum* in the acquired immunodeficiency syndrome. *Arch Dermatol* 1985;121: 824-825.
3. Mansur AT, Göktay F, Gündüz S, Serdar ZA. Multiple giant molluscum contagiosum in a renal transplant recipient. *Transpl Infect Dis*. 2004;6:120-3.
4. Ono K, Akazaki R, Asano S et al. Epidemiology of *molluscum contagiosum*. *Practical Dermatol* 1989;11:533-538.
5. Matsuda M, Bloch LD, Arnone M, Vasconcelos Dde M, Nico MM. Giant *molluscum contagiosum*: does it affect truly immunocompetent individuals? *Acta Derm Venereol*. 2005;85(1):88-9.
6. Köse, Ö. and Seçkin, D. (2009). Molluscum contagiosum of the sole. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*, 23: 109–110. doi: 10.1111/j.1468-3083.2008.02749.
7. Cohen PR, Tschen JA. Plantar molluscum contagiosum: a case report of *molluscum contagiosum* occurring on the sole of the foot and a review of the World literature. *Cutis*. 2012 Jul;90(1):35-41.
8. Can B, Topaloğlu F, Kavala M, Turkoglu Z, Zindancı I, Sudogan S. Treatment of pediatric molluscum contagiosum with 10% potassium hydroxide solution. *J Dermatolog Treat*. 2012 Jul 25. doi:10.3109/09546634.2012.697988.

## How to cite this article:

Karabacak E, Aydin E, Doğan B. Atypical Molluscum Contagiosum: Rare Localization. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 52-3.



## Gastrointestinal Foreign Body Complementing 83 Days its Passage: Case Report

### Seksen Üç Günde Pasajını Tamamlayan Gastrointestinal Yabancı Cisim: Olgu Sunumu

Gastrointestinal Yabancı Cisim / Gastrointestinal Foreign Body

Sevdeğül Karadaş<sup>1</sup>, Hayriye Gönüllü<sup>1</sup>, Mehmet Reşit Öncü<sup>1</sup>, Senar Ebinç<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Acil Tıp AD, <sup>2</sup>İç Hastalıkları AD, Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Van, Türkiye

Bu çalışma 9. Ulusal Acil Tıp Kongresi, 23-26 Mayıs Antalya da poster olarak sunulmuştur.

#### Özet

Yabancı cisim yutulması çocuklarda önemli bir problem olup tüm yaş gruplarında görülebilmektedir. Yetişkinlerde özellikle türban iğnesi, dikiş iğnesi gibi maddeleinin yutulması veya aspire edilmesi daha siktir. Bu çalışmada yutulan dikiş iğnesinin komplikasyona yol açmadan, barsak pasajını tamamlayarak uzun bir sürede defekasyonla atıldığı olgu sunuldu.

#### Anahtar Kelimeler

Dikiş İğnesi; Yutma; Gastrointestinal Pasaj

#### Abstract

Foreign body ingestion is an important health problem for children but it can also occur in all age groups. Ingestion or aspiration of foreign bodies such as turban pin and sewing needle more frequently occur in adults. A case of sewing needle ingestion which was removed from the body through defecation in a long time after passing through the small intestine without any complication is presented in this study.

#### Keywords

Sewing Needle; Ingestion; Gastrointestinal Passage

DOI: 10.4328/JCAM.1980

Received: 22.07.2013 Accepted: 12.08.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 54-6

Corresponding Author: Hayriye Gönüllü, Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Prof Dursun Odabaş Tıp Merkezi, Acil Tıp AD, Van, Türkiye.

T.: +905057672477 F.: +90 4322168352 E-Mail: drhayriyegonullu@gmail.com

## Giriş

Yabancı cisim (YC) yutma, çocuklarda sık rastlanılmakla birlikte her yaş grubunda görülmektedir [1]. Bununla birlikte özellikle genç ve türban tipinde başörtüsü kullanan kadınlarda iğne yutma sık karşılaşılan bir durumdur [1].

Opak olan YC, direkt grafilerde görülebilmekte, opak olmayanlar ise kontrast maddeleri kullanılarak çekilen grafilerde dolma defektleri şeklinde bulgu vermektedirler [2].

Yutulan yabancı cisimlerde yaklaşım YC'in büyülüğu ve yapısı ile düzgün veya keskin kenarlı olup olmamasına bağlıdır [3]. Uygulanacak yaklaşımlar; endoskopi, gözlem ve cerrahidir [4]. Mideye ulaşan YC'lerin büyük kısmı genellikle sindirim kanalını sorunsuz geçebilmekte, bazı olgularda ise obstruksiyon, perforasyon veya kanama nedeni ile acil cerrahi girişim gerekebilmektedir [3,4]. Burada dikiş dikerken ağızına koyduğu iğneyi yutan ve 83 gün gibi uzun bir sürede komplikasyonsuz bir şekilde rektal yoldan atan olgu sunuldu.

## Olgı Sunumu

19 yaşında kadın hasta, iki gün önce evde dikiş yaparken ağızına koyduğu dikiş iğnesini yutma şikayeti ile acil servise başvurdu. Başvuru anında olgunun herhangi bir şikayeti bulunmamaktaydı. Yapılan fiziki muayenede; Tansiyon Arteriyel: 120/80mmHg, nabız: 70/dakika, ateş: 36,7 OC idi. Batın muayenesinde barsak sesleri normoaktif olup, hassasiyet, defans, rebaund yoktu. Laboratuvar testlerinde hematolojik ve biyokimyasal parametreleri normal sınırlardaydı. Olgunun ayakta direk batın grafisinde (ADBG) hava sıvı seviyesi ve serbest hava izlenmemiş olup, dördüncü lomber vertebranın sağ tarafında yaklaşık 4 cm'lik iğne ile uyumlu radyoopak cisim izlendi (Resim.1). Yabancı cisim kendiliğinden çıkışması beklandı ve olgu ADBG ile takibe alındı. Başvurudan 15 gün sonraki kontrole olgunun yapılan fizik bakışı doğal olup, ADBG'de iğne ile uyumlu imaj sol iliak kanat superior hizasında izlendi. İğnenin pasajda ilerleyişinin yavaş olması nedeniyle, olguya barsak temizliği yapılarak, total kolonoskop uygulandı. Ancak kolonoskopide iğne izlenmedi. Genel durumu

iyi olan olgunun aralıklarla fiziki muayenesi yapıldı ve ADBG grafileri ile takibe devam edildi. Başvurudan 60 gün sonra çekilen ADBG'de iğne imajı üçüncü lomber vertebranın sol tarafında izlendi (Resim.2). 78. günde olgu cerrahi açıdan değerlendirilmek üzere kontrole çağrıldı. 83. günde olgunun fiziki muayenesi doğal idi ve ADBG'de iğne imajına rastlanmadı (Resim.3). Ayrıca batında serbest hava ve hava-sıvı seviyeleri yoktu.

## Tartışma

Ülkemizde kadın hastalarda iğne yutma ve aspire etme vakalarına sık rastlanmaktadır. Bu olguların birçoğu semptomzsuz seyretse de, özellikle dikiş iğnesi gibi keskin ve sivri uçlu cisimler vücuttan birçok noktasına göç edebilmekte, bu durum hasta ve yakınlarını endişelendirmektedir.

Literatürde, yutulan YC'in % 80-90 oranında gastrointestinal kanalı kendiliğinden geçeceği, % 10-20 oranında cerrahi olmayan müdahale, % 1 oranında da cerrahi gerektirdiği bildirilmiştir [5]. Özefagus geçebilen ve mideye ulaşan YC'lerin büyük kısmı genellikle sindirim kanalını sorunsuz geçebilmekle beraber, bazı olgularda tam tikanıklık, perforasyon veya kanama nedeni ile acil cerrahi girişim gerekebilir [3,4]. Sunulan çalışmada olgu dikiş iğnesini yuttuktan 2 gün sonra başvurmuş olup yapılan görüntülemede YC'in mideyi sorunsuz geçtiği görüldü. Daha sonra yapılan kolonoskopide ise YC izlenmedi. Herhangi bir komplikasyon gelişmemesi, olgunun stabil olması nedeniyle cerrahi planlanmayarak takip önerildi.

YC yutan hastalarda önemli sayılacak sorunlardan biri de YC'in diğer organlara göçüdür. Sunulan farklı olgularda yutulan dikiş iğnesinin duodenuma penetrasyonu sonrasında transvers kolo na [6] ve ya karaciğere göçü ve sonrasında apse oluşturduğu bildirilmiştir [7]. Başka bir olguda dikiş iğnesi yutulması sonucu aorto-duodenal fistüle bağlı masif üst gastrointestinal sistem kanaması gelişmiş ve olgu opere edilmiştir [1]. Sunulan olguda iğne gastrointestinal pasaj dışına göç etmemiştir.

Düzungen kenarlı olan YC özefagus geçtiğinden sonra mideyi genellikle 1 hafta içinde sorunsuz terk edebilmektedirler [3]. YC'ler



Resim 1. Lomber 4. Vertebra sağ tarafında yabancı cisim opasitesi



Resim 2. Lomber 3. Vertebranın sol tarafında yabancı cisim opasitesi



Resim 3. Yabancı cisimin görülmeyeceği ayakta batın grafisi

bazen duodenumun "C" kulpü, Treitz ligamenti ve ileoçekal valv gibi, gastrointestinal sistemin anatomik olarak daralan ya da köşelenen bölgelerinde takılıp kalabilmekte bu durum cismin ilerleyişini geciktirmektedir [2,3]. Bu tip olguların aralıklı fizik muayene ve seri radyografilerle takip edilmeleri gerektiği bildirilmektedir [3]. Gastrik veya duodenal bölgedeki keskin veya sıvı cisimlerin, 4 cm uzunluk ve 2 cm çapın üzerinde büyülüğe sahip olmaları, 3 günden uzun süre hareketsiz kalmaları, künt cisimlerin ise 7 günden fazla sebat etmesi, endoskopik veya cerrahi yolla çıkartılmalarını gerektirir [8, 9]. Sunulan çalışmada olgu aralıklı muayene ve radyografilerle takip edildi. Yapılan kolonoskopide iğneye rastlanmadı. Sıvı uçlu delici yabancı cisim, 83 gün gibi uzun bir sürede sindirim kanalını kendiliğinden terk etti. Sonuç olarak; yabancı cisim yutan hastalarda bazen YC gastrointestinal pasajı uzun sürede komplikasyonsuz olarak terk edebilmektedir.

#### Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### Kaynaklar

1. Ozkan Z, Kement M, Kargı AB, Censur Z, Gezen FC, Vural S et al. An interesting journey of an ingested needle: a case report and review of the literature on extraabdominal migration of ingested foreign bodies. *Journal of Cardiothoracic Surgery* 2011; 6: 77-81.
2. Güçlü M, Karakuş C, Özgen İÖ. Çocuklarda Gastrointestinal Yabancı Cisimler STED 2006;15(9):169.
3. Rajagopal A, Martin J, Matthai J. Ingested needles in a 3-month-old infant. *J Ped Surg* 2001; 36 (9):1450-1.
4. Suita S, Ohgami H, Nagasaki A, Yakabe S. Management of pediatric patients who have swallowed foreign objects. *Am Surg* 1989; 55:585-90.
5. Ciriza C, García L, Suárez P, Jiménez C, Romero MJ, Urquiza O, Dajil S. What predictive parameters best indicate the need for emergent gastrointestinal endoscopy after foreign body ingestion? *J Clin Gastroenterol*. 2000 Jul;31(1):23-8.
6. Şener HM, Karataş A, Karagün BŞ, Mercimek Y, Görmüş A. Yutulan dikiş iğnesinin duodenumu penetrasyonu transvers mezokolona migrasyonu Göztepe Tip Dergisi. 2007; 22(3): 104-6.
7. Başer M, Arslantürk H, Kisli E, Arslan M, Öztürk T, Uygan İ, Kotan Ç. Dikiş İğnesi Yutulması Sonucu Oluşmuş Primer Aortoduodenal Fistül Bağlı Nadir Görülen Bir Masif Üst Gastrointestinal Sistem Kanaması. Ulusal Travma Dergisi - 2007;13(2): 154-7.
8. Uyemura MC. Foreign body ingestion in children. *Am Fam Physician*. 2005 Jul 15;72(2):287-91.
9. Köseoğlu B, Bakan V, Bilici S, Önem Ö, Katı İ, Demirtaş İ. Çocukluk Çağında Gastrointestinal Yabancı Cisimlerinin Tedavisi Van Tip Dergisi: 8 (2): 47-53, 2001.

#### How to cite this article:

Karadaş S, Gönülü H, Öncü MR, Ebinç S. Gastrointestinal Foreign Body Completing 83 Days its Passage: Case Report. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 54-6.



## Factor V Leiden Mutation Associated with Sneddon Syndrome

### Faktör V Leiden Mutasyonu ile İlişkili Sneddon Sendromu

Sneddon Sendromu / Sneddon Syndrome

Hande Sancioğlu, Eda Gürçay, Özgür Zeliha Karaahmet, Aytül Çakıcı  
Sağlık Bakanlığı Ankara Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Ankara, Türkiye

#### Özet

Sneddon sendromu (SS); tekrarlayan serebrovasküler ataklar ve livedo retikularis ile karakterize, genellikle genç kadınlarda olan ancak nadir görülen nörodermatolojik bir hastalıktır. Burada tekrarlayan serebrovasküler atakları ve livedo retikularisi olan, FV Leiden mutasyonu homozigot ve metiltetrahidrofolat redüktaz (MTHFR) mutasyonu heterozigot pozitif olan bir SS olgusu ve rehabilitasyon sonuçları sunulmuştur. Kırkıya yaşında kadın hasta, sağ kol ve bacakta güçsüzlük, yürüyememe şikayetleriyle klinikimize başvurdu. Diffüzyon manyetik rezonans görüntülemeye sol serebral supraventriküler alanda subakut enfakt bulguları olan hasta hospitalize edildi. Öyküsünden yaklaşık 10 ay önce sol kol ve bacakta güçsüzlük olduğu, iskemik serebrovasküler olay (SVO) tanısıyla hospitalize edildiği ve fibrotik mitral kapak tespit edildiği için warfarin başlangıç, bulguları düzeltmiş olarak taburcu edildiği öğrenildi. Özgeçmişinde hipertansiyon, vertigo ve bir ölü doğum öyküsü vardı. Soy geçmişinde babası pulmoner emboli nedeniyle kaybedilmiştir. Nörolojik muayenede sağ el, üst ve alt extremiteler Brunnstrom'a göre evre V düzeyindedi. Bilateral üst ve alt extremitelerdeki cilt lezyonları livedo retikularis olarak değerlendirildi. Hastanın FV Leiden mutasyonu homozigot, MTHFR mutasyonu heterozigot pozitif saptandı. Eklem hareket açılığı, denge, bisiklet egzersizleri ve iş-uğraşı tedavisi şeklinde düzenlenen rehabilitasyon programı sonrası, hasta sağ el, üst ve alt extremiteler Brunnstrom'a göre evre VI değerleriley ve bağımsız ambule olarak taburcu edildi. SS nadir olmasına rağmen genç hastalarda görülmesi ve tekrarlayan SVO'ya neden olması bakımından önemlidir. SS tanılı hastalarda tromboz riski oluşturabilecek etkenlere maruziyeti önlemek ve antikoagulan kullanımını yakın takip etmek kadar inme rehabilitasyonun yapılması optimal sonuç elde etmek anlamında değerlidir.

#### Anahtar Kelimeler

Sneddon Sendromu; Livedo Retiküleris; Serebrovasküler Olay

#### Abstract

Sneddon's syndrome (SS) is a rare neuro-dermatological disease characterized by recurrent cerebrovascular lesions and livedo reticularis, and is usually seen in young women. Herein, we present a case of SS with homozygous factor V Leiden and heterozygous methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) mutations together with the rehabilitation results. A 42-year-old female was admitted to our clinic with complaints of right-sided weakness and inability to walk. The patient was hospitalized with signs of subacute infarction in the left cerebral supraventricular area according to diffusion magnetic resonance imaging. It was learned from her medical history that she had been hospitalized about 10 months before secondary to cerebrovascular disease (CVD), which resulted in left-sided weakness. Warfarin was started due to a fibrotic mitral valve and she was discharged with full recovery. She had hypertension, vertigo, and a history of a still-birth. Her father had died due to pulmonary embolism. Neurological examination of the hand and upper and lower extremities on the right side was reported as Brunnstrom stage 5. Skin lesions on bilateral upper and lower extremities were evaluated as livedo reticularis. Homozygous factor V Leiden and heterozygous MTHFR mutations were determined positive. After a rehabilitation program that comprised range of motion, balance and bicycle exercises and occupational therapy, the patient was discharged as Brunnstrom stage 6 in the right hand and upper and lower extremities, and she was able to ambulate independently. Although SS is rare, it is seen in younger patients, and recurrent CVD is an important result. In SS patients, the prevention of factors that increase the risk of thrombosis, close follow-up using anticoagulant agents, and implementation of rehabilitation are valuable towards achieving optimal results.

#### Keywords

Sneddon Syndrome; Livedo Reticularis; Cerebrovascular Disease

DOI: 10.4328/JCAM.2006

Received: 06.08.2013 Accepted: 17.08.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 57-60

Corresponding Author: Hande Sancioğlu, Sağlık Bakanlığı Ankara Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Ankara, Türkiye. T.: +90 31259620000-2994 E-Mail: hande\_snc@hotmail.com

## Giriş

Sneddon sendromu (SS); tekrarlayan serebrovasküler olay (SVO) ve livedo retikularis ile karakterize, genellikle üçüncü ve beşinci dekadlar arasındaki kadınlarda görülen, insidansının yılda milyonda dört olduğu tahmin edilen bir otoimmün hastalıktır [1,2]. Beyin ve ciltteki küçük ve orta çaplı arterlerde başlayan endotelial enflamasyon takiben oklüzyon ve fibrozin geliştiği, trombotik bir vaskülopatidir [3]. Hastalık ilk olarak 1960 yılında Champion ve Rook tarafından tanımlanmış [4], 1965 yılında İngiliz dermatolog Sneddon tarafından rapor edilen altı olguluk serisiyle SS olarak adlandırılmıştır [5].

Baş ağrısı, vertigo, depresyon, epileptik nöbet, kognitif bozukluklar ve demans gibi nörolojik semptomların yanı sıra tekrarlayan düşük, böbrek yetmezliği, hipertansiyon, venöz sinüs trombozu, iskemik ve valvüler kalp hastalıkları ve periferik sinirlerin tutulumu hastlığın seyrinde görülebilen diğer bulgulardır [1,6,7]. Livedo retikularis menekşe renkli, ağ görünümlü, daha çok gövde ve ekstremitelerde görülen bir dermatolojik fenomendir, tanı klinik olarak veya cilt biyopsisiyle koyulabilir [1,6,8]. Önceleri patogenezde antikardiyolipin antikor, lupus antikoagülân ve  $\beta$ -2-Glikoprotein I antikoru ile ilişkili antifosfolipid antikor (AFA) sendromunun olduğu düşünülmekte iken AFA pozitifliğinin  $\leq 40\%$  bulunması başka faktörlerin de etkili olabileceğini göstermiştir [7,9].

Burada tekrarlayan serebrovasküler atakları ve livedo retikularisi olan ancak AFA negatif, FV Leiden mutasyonu homozigot ve metiltetrahidrofolat redüktaz (MTHFR) mutasyonu heterozigot pozitif olan bir SS olgusu ve rehabilitasyon sonuçları sunulmuştur.

## Olgu Sunumu

Kırkiki yaşında kadın hasta, sağ kol ve bacakta güşüzlük, yürüyememe şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. Difüzyon manyetik rezonans görüntüleme (MRG) de sol serebral supraventriküler alanda subakut enfakt bulguları olan hasta rehabilitasyon klinığıne yatırıldı. Öyküsünden yaklaşık 10 ay önce sol kol ve bacakta güşüzlük olduğu iskemik SVO tanısıyla hastaneye yatırıldığı ve fibrotik mitral kapak tespit edildiği için warfarin başlandığı, bulgular düzelmış olarak taburcu edildiği öğrenildi. Özgeçmişinde hipertansiyon, vertigo ve bir ölü doğum öyküsü olup, iki çocuk sahibiydi. Soy geçmişinde babası pulmoner emboli nedeniyle kaybedilmişti. Fizik muayenede her iki üst ve alt ekstremitede mavi-mor renkli düzensiz sınırlı cilt lezyonları mevcuttu (Şekil 1,2). Nöromuskuler sistem muayenesinde oturma dengesi ve yatak aktiviteleri normaldi, bir kişi desteği ile ayakta durabiliyor adım atabiliyordu. Sağ el, üst ve alt ekstremiteler Brunstrom'a göre evre V düzeyindedeydi. Fonksiyonel bağımsızlık ölçüği (FBÖ) 105, 6 dakika yürüme testi 150 metre, kardiyopulmoner egzersiz testi (KPET) ile saptanan VO<sub>2</sub>max değeri 11 ml/min/kg idi. Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, lipid profili normaldi. Hastanın genç ve tekrarlayan serebrovasküler ataklarının olması nedeniyle vaskülit ve trombofili yönünden tetkikleri istendi; ANA, anti-dsDNA, p-ANCA, c-ANCA, anti-Scl-70, anti-Jo-1, anti-ss-A/B, anti-Sm/RNP, kompleman  $\frac{3}{4}$ , AFA, protein C/S, antitrombin III, fibrinogen, homosistein düzeyleri normal sınırlardaydı. FV Leiden mutasyonu homozigot, MTHFR mutasyonu heterozigot pozitif olarak saptandı. Hastanın FV Leiden mutasyonu olması ve warfarin



Şekil 1. Üst ekstremitelerde livedo retikularis görünümü



Şekil 2. Alt ekstremitelerde livedo retikularis görünümü

kullanması nedeniyle hematoloji ile konsülte edildi, ömrü boyu antikoagülân kullanımı ve INR>3 tutulması gerektiği belirtildi. Elektrokardiyografi (EKG), karotis ve vertebral doppler ultrasonografi (USG) normal, ekokardiyografi sonuçları %60 ejeksiyon fraksiyonu ve ikinci derece mitral yetmezlik şeklindeydi. Alt ekstremitelerdeki cilt lezyonları dermatoloji ile konsülte edildi ve livedo retikularis olarak değerlendirildi. Klinikte takip edilirken uykusuzluk, çabuk ağlama ve hayattan zevk almama şikayetleri nedeniyle psikiyatri ile konsülte edildi ve depresyon tanısıyla günde 10 mg esitalopram başlandı. Bilişsel fonksiyonlar mini mental test (MMT) ile değerlendirildi ve skor 24/30 olarak not edildi.

Klinik ve laboratuar bulgularıyla SS düşünülen olgu rehabilitasyon programına alındı. Program KPET ile belirlenen aerobik kapasiteye göre düzenlendi. Hastaya 20 dk süre ile 50/rpm, 20

watt, 5 gün/hafta bisiklet egzersizi, eklem hareket açıklığı, denge ve mobilizasyon egzersizleri ve iş-uğraşı tedavisi uygulandı. Klinikte yatişının 3. haftasında sol kol ve bacağında uyuşma, 30 dk kadar süren güçsüzlük tarif eden hasta nöroloji ile konsülte edildi, tekrar yapılan difüzyon MRG'de eski enfarkt alanı dışında bulgu saptanmadı. Hastanın geçici iskemik atak geçirdiği düşündürüldü, takibinde uyuşma ve güçsüzlük şikayeti olmadı. Hastanın 6 haftalık rehabilitasyon programı sonrası nöromusküler sistem muayenesinde sağ el, üst ve alt ekstremiteler Brunstrom'a göre evre VI düzeyindedi ve desteksiz ambule olabiliyordu. FBÖ skoru 126 iken, 6 dk yürüme testi 210 metre olarak değerlendirilen hasta bu bulgularla taburcu edildi.

### Tartışma

SS nadir görülen bir hastalık olmasına rağmen klinik ve laboratuvar bulguları iyi tanımlanmış ancak etiyopatogenezi henüz aydınlatılmıştır. Öncelikle livedo retikülaris ve serebrovasküler lezyonların birlikteliği, ayrıca iç organların (böbrekler, kalp, gözler ve periferik sinirler) etkilendiği, birçok ogluda sistematik hipertansiyon ve tekrarlayan düşüklere eşlik ettiği bir klinik durumdur. Hastalığın yavaş ve progresif klinik seyri, nörolojik problemlere ve eşlik eden komplikasyonlara bağlı olarak aktifiteler limitasyonu veya ölüme neden olabilir [1,7].

Olguların çoğunda hastalığın ilk semptomları 20-40 yaş arasındaki doğurganlık dönemindeki kadınlarda görülürken, hastalık aktivitesi menapoz ile stabilize olma eğilimindedir. Literatürde çok nadir de olsa erken ya da ileri yaş kadınlarda ve erkeklerde bildirilen olgular vardır. Bizim olgumuz 42 yaşında tanı alan kadın hastayı [1,6,8]. SS'de ikinci trimester da abortuslara sıkça rastlanılmaktadır [4,5]. Olgumuzda abortus öyküsü yok iken bir ölü doğum öyküsü vardı.

SS'nin etiyopatogenezi bilinmemektedir ancak literatürde etiyopatogenez ile ilişkilendirilen ve klinik seyri bozan bazı faktörler rapor edilmiştir [1,10]. Kadın seks hormonlarının rolü olduğunu dair kanıtlar bulunmuş, oral kontraseptif kullanımının hastalığı artırtabileceği, sistemik arteriyel hipertansyonun merkezi sinir sistemi (MSS) hasarının progresyonuyla korele olduğu belirlenmiştir [11]. En çok üzerinde durulan ve çelişkili sonuçları olan konu ise AFA'lardır. Bazı yaynlarda SS'li olgularda AFA'lar (özellikle IgG) yüksek bulunmuş, hatta bazı yaynlarda SS'yi, AFA sendromu ana başlığı altında değerlendirilmiştir [1,12]. Bazı SS yaynlarda ise AFA'lar normal düzeylerde bulunmuş ve tanı için AFA'ların yüksek olmaması gerektiği bildirilmiştir [1,13]. Bu nedenle SS ile AFA sendromu arasındaki ilişki halen netlige kavuşmamıştır [7,9]. SS için spesifik bir biyolojik belirteç yoktur. Rutin laboratuvar değerlendirmeler genellikle normaldir. Romatoid faktör, anti-dsDNA, anti-SSA, anti-SSB, anti-Sm ve anti-RNP antikorlar negatiftir. Bununla birlikte anti-nükleer antikor (ANA), kriyoglobulinler ve AFA'lar pozitif saptanabilir [9,11]. Bizim hastamızda AFA'lar ve ANA ve diğer vaskülit taramaları negatif, protein C/S, antitrombin III ve homosistein düzeyleri normal olarak belirlenmiştir. Literatürde SS ile faktör V Leiden mutasyonu birlikteliği oldukça nadirdir. Terzi ve ark. [14] faktör V Leiden, MTHFR ve ailevi akdeniz ateşi gen analizi mutasyonlarının her üçünün birlikte bulunduğu bir SS olgusunu rapor etmişlerdir. Besnier ve ark. [15]. 53 hastanın 6'sında faktör V Leiden mutasyonunun heterozigot pozitif ve AFA'nın negatif olduğunu rapor etmişlerdir. Olgumuzda AFA negatif ve faktör V Leiden mu-

tasyonu homozigot pozitif olarak not edilmiştir. Nakhle ve ark. [16] yaptığı çalışmada 26 AFA negatif SS'li hastada protrombotik faktörleri araştırmış, dört hastanın faktör V Leiden heterozigot, bir hastanın MTHFR homozigot pozitif olduğunu saptamıştır. Literatürde bildirilmiş bir durum olan inme ve MTHFR ilişkisi bizim hastamızdaki MTHFR heterozigot pozitifliğiyle bir kez daha gösterilmiştir.

SS'de livedo retikülaris lezyonları persistan, mavi-mor renkli, düzensiz ağ görünümündedir ve özellikle gövdeden (gluteal bölge ve belin alt kısmı) ekstremitelere (uyruk, kolların dorsal yüzü) doğru yayılır. Livedo retikülaris genellikle MSS semptomları başlamadan birkaç yıl önce bazen de birkaç dekad önce ortaya çıkar. Tanı genellikle MSS semptomları ile koyulduğu için tanı yaşı 5. dekade bulur. Bu lezyonlar progresif olup nörolojik atağın akut dönemde alevlenir [1,5,7,17]. Bizim olgumuz nörolojik bulguları nedeniyle araştırılırken alt ekstremitelerde livedo retikülarise ait lezyonları dikkatimi çekmiş, hikayesinden bu lezyonların 16 yaşında başladığı, SVO atakları sırasında aktive olduğu öğrenilmiştir.

SS'li bazı hastalarda hipertansyonun bulunduğu ve benign seyir gösterdiği ancak hastalığın semptomlarının oluşmasında tetikleyici rol oynayabileceği bildirilmiştir (5). İskemik veya valvüler tip kalp tutulumu görülebileceğinden kardiyak değerlendirmenin yapılması önerilmektedir. Valvüler tip tutulumda genellikle mitral kapak etkilenir (18,19). Bizim hastamızda da hipertansyon ve ikinci derece mitral yetmezlik olduğu belirlenmiştir.

SS'de ileri dönemlerde bilişsel bozulma (konsantrasyon bozukluğu gibi), ciddi entellektüel bozulma (demans) ya da emosyonel bozuklıklar (depresyon, emosyonel labilité gibi) gelişebilir [1,8]. Demansın yaygın iskemiye bağlı vasküler demanstan kaynaklandığı düşünülmektedir [20]. Bizim olgumuzda da ilk atak sonrası başlayan depresyon bulunurken kognitif değerlendirme normal olarak not edilmiştir.

SS için etkili veya kesin bir tedavi tanımlanmamıştır. Hiçbir ilaç hastalığın seyrini kontrol etmez. Hastalığın optimal tedavisinde yaygın olan görüş oral antikoagulan kullanımını (warfarin, INR>3) tavsiye etmektedir. Eğer hastalar warfarin kullanımlırsa klopidogrel gibi antitrombotik ajanlar kullanılabilir [8,21,22]. Olgumuza da hematoloji tarafından ömr boyu warfarin kullanımı önerilmiştir.

Hastalarda MSS patolojisi olarak genellikle geçici iskemik atak ve/veya iskemik SVO gözlenir ve yaklaşık %75'inde tekrarlayıcıdır [1]. İlk SVO sonrası sekelsiz iyileşebilen hastalarda, tekrarlayan ataklarla прогноз kötüleşebilmekte ve kalıcı defisitler oluşabilmektedir. Hastamızda ilk SVO 10 ay önce gelişmiş, sekel bulgusu kalmadan klinik iyileşme sağlanmıştır. Tekrarlayan SVO nedeniyle hospitalize ettiğimiz hastada optimal fonksiyonel bağımsızlığı elde etmek için altı haftalık rehabilitasyon süreci gerekmistiştir.

SS nadir olmasına rağmen genç hastalarda görülmesi ve tekrarlayan inmeye neden olabilmesi bakımından önemlidir. SS tanılı hastalarda tromboz riski oluşturabilecek etkenlere maruziyeti önlemek ve antikoagulan kullanımını yakın takip ederek koruyucu tedavi sağlamak kadar inme rehabilitasyonunu uygulamak optimal klinik sonuçları elde etmek anlamında değerlidir.

### **Çıkar Çakışıması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çakışıması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Zelger B, Sepp N, Stockhammer G, Dosch E, Hiltl E, Ofner D et al. Sneddon's syndrome. A long-term follow-up of 21 Patients. *Arch Dermatol* 1993;129:437-47.
2. Abraheem A, Morcros BA. Sneddon's Syndrome Unusual Features and Associations *Eur J Gen Med* 2011;8:240-2
3. Geschwind DH, FitzPatrick M, Mischel PS, Cummings JL. Sneddon's syndrome is a thrombotic vasculopathy: neuropathologic and neuroradiologic evidence. *Neurology* 1995;45(3 Pt 1):557-60.
4. Champion RH, Rook A. Livedo reticularis. *Proc R Soc Med* 1960;53:961-2
5. Sneddon IB (1965) Cerebro-vaskular lesions and livedo retikularis. *Br J Dermatol* 1965;77:180-5.
6. Bolayır E, Yılmaz A, Kugu N, Erdogan H, Akyol M, Akyuz A. Acta Med Okayama. Sneddon's syndrome: clinical and laboratory analysis of 10 cases. 2004;58:59-65.
7. Valtchev V, Simeonova V, Gospodinov D, Yordanova I, Dimitrova V, Pavlova V et al. Sneddon's syndrome. *J of IMAB* 2008;1:43-5.
8. Arslan E, Dirican AC, Ertem DH, Altunkaynak Y, Baybaş S, Özkan Y. Otoantikorları Negatif Sneddon Sendromu: Olgu Sunumu ve Literatürün Gözden Geçirilmesi Nöropsikiyatri Arşivi 2013;50:180-2
9. Baleva M, Chauchev A, Dikova C, Stamenov B, Nikoevski N, Tzankov N et al. Sneddon syndrome: echocardiographic, neurological and immunological findings. *Stroke* 1995;26:1303-4.
10. Levine SR, Langer SL, Alberts JW, Welch KMA. Sneddon's syndrome: an antiphospholipid antibody syndrome? *Neurology* 1988;38:798-800.
11. Sempere AP, Martinez B, Bermejo F, Tahoces MF, Cabello A. Sneddon's syndrome: its clinical characteristics and etiopathogenic factors. *Rev Clin Esp* 1992;191(1):3-7.
12. Lockshin MD. Antiphospholipid antibody syndrome. In: Mc Cune WJ, ed. *Rheumatic disease clinics of North America* 1994;20:45-59.
13. Otoyama K, Katayama I, Suzuki Y, Tone T, Nishioka K, Nishiyama S. A case of Sneddon's syndrome with positive ANA and Anti-cardiolipin antibodies: Primary anti-phospholipid syndrome? *J Dermatol* 1990;17:489-92.
14. Terzi M, Yazıcı D, Sabancılar E, Onar M, Faktör V, Leiden, Metilen Tetrahidrofolat Redüktaz ve FMF Gen Mutasyonu Pozitif olan Sneddon Sendromu Turk Nörol Derg 2010;16:47-50
15. Besnier R, Frances C, Ankri A, Aiach M, Piette JC. Factor V Leiden mutation in Sneddon syndrome. *Lupus* 2003;12:406-8.
16. Nakhlé A, Gaetan E, Stephane B, Claudine S, Jean-Charles P, Camile F. Protein Z deficiency in antiphospholipid-negative Sneddon's syndrome. *Stroke* 2004;35:1529-32.
17. Yiğit A, Erdem H, Aydin N, Mutluer N. Sneddon sendromu. *Yeni Tip Dergisi* 1994; 11:61-64.
18. Kalashnikova LA, Nasonov EL, Borisenko VV, Usman VB, Prudnikova LZ, Kovaliov VU et al. Sneddon's syndrome: cardiac pathology and antiphospholipid antibodies. *Clin Exp Rheumatol* 1991;9:357-61
19. Akbal A, Kurtaran A, Selçuk B, Ersöz M, Akyüz M. A rarely seen syndrome in rehabilitation of hemiplegia: antiphospholipid antibody-negative Sneddon's syndrome. *Rheumatol Int*. 2010;30:1489-91.
20. Stockhammer G, Felber SR, Zelger B, Sepp N, Birbamer GG, Fritsch PO et al. Sneddon's Syndrome: Diagnosis by Skin Biopsy and MRI in 17 Patients. *Stroke* 1993; 24:685-90.
21. Yaman M, Gök S, Kulaç M, Değirmenci B, Albayrak R, Yılmaz Ö. Sneddon sendromu; Olgu sunumu ve literatürün gözden geçirilmesi. *Tıp Araştırmaları dergisi*. 2007;5:49-51.
22. Flöel A, Imai T, Lohmann H, Bethke F, Sunderkötter C, Droste DW. Therapy of Sneddon syndrome. *Eur Neurol* 2002;48:126-32.

#### **How to cite this article:**

Sancaklı H, Gürçay E, Karaahmet ÖZ, Çakıcı A. Factor V Leiden Mutation Associated with Sneddon Syndrome. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 57-60.



## Lipid Therapy for Central Nervous System Symptoms of Prilocaine Toxicity

### Prilocain Toksisitesine Bağlı Santral Sinir Sistemi Semptomlarında Lipid Tedavisi

Prilocain Toksisitesinde Lipid Tedavisi / Lipid Treatment for Prilocaine Toxicity

Çağla Bali, Mesut Şener, Şule Akin, Anış Arıboğan  
Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Anestezi ve Reanimasyon ABD, Adana, Türkiye

#### Özet

Lokal anestezikler; çok sayıda cerrahi işlemin gerçekleştirilemesinde anestezi ve analjezi sağlamak amacıyla sık olarak kullanılmaktadır. Anestezistlere ek olarak cerrahlar tarafından da lokal anesteziklerle bir çok minör cerrahi girişim ameliyathane dışında monitorizasyon ve resüsitasyon olanaklarının yetersiz olduğu koşullarda gerçekleştirilmektedir. Lokal anesteziklerin basit lokalize reaksiyonlara ek olarak, erken veya geç sistemik toksisiteden kardiyovasküler kollapsa kadar uzayabilecek ciddi yan etkiler oluşturabileceği bilinmektedir. Lipid emülsiyonları bupivakain gibi lipofilik lokal anesteziklerin neden olduğu sistemik lokal anestezik toksisitesinin tedavisinde sık olarak kullanılmaktadır. Bu yazıda devam eden operasyon ağrısı nedeniyle insizyon bölge sine yüksek doz prilocain infiltrasyonu uygulanın bir hastada gelişen sistemik lokal anestezik toksisitesinin erken tanısı ve intravenöz lipid emülsiyonu ile hızlı ve başarılı tedavisini sunuyoruz.

#### Anahtar Kelimeler

Sistemik Lokal Anestezik Toksisitesi; Prilocain; Lipid Emülsiyonu

#### Abstract

Local anesthetics are frequently used to induce anesthesia and analgesia during a wide range of surgical procedures. In addition to anesthesiologists, surgeons also use local anesthetics to perform a large number of minor surgical interventions outside the operation rooms, where monitoring and resuscitation resources are limited. In addition to simple localized reactions, local anesthetics are known to cause serious side effects ranging from early or late systemic toxicity to cardiovascular collapse. Lipid emulsions are commonly used to treat systemic local anesthetic toxicity caused by lipophilic local anesthetics, such as bupivacaine. In this manuscript, we present the early diagnosis of local anesthetic toxicity and its rapid, successful treatment with intravenous lipid emulsion in a patient whom was administered high dose of prilocaine to the incision site due to persistent surgical pain.

#### Keywords

Systemic Local Anesthetic Toxicity; Prilocaine; Lipid Emulsion

DOI: 10.4328/JCAM.1990

Received: 26.07.2013 Accepted: 21.08.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 61-3

Corresponding Author: Çağla Bali, Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Dadaloğlu Mh. 39. Sk. No.6 01250, Yüreğir, Adana, Türkiye. T.: +90 3223272727/1472 GSM: +905055519005 F.: +90 3223271273 E-Mail: caglaetike@hotmail.com

## Introduction

Local anesthetics are frequently used for induction of anesthesia and analgesia in a wide range of surgical interventions. The environment outside the operating room may not always be adequate for such procedures. In addition to simple local reactions, local anesthetics may also cause severe side effects including early and late systemic toxicity or cardiovascular collapse.

Local anesthetic systemic toxicity (LAST) is a serious clinical condition with considerable morbidity and mortality, which may threaten cardiovascular system (CVS) and central nervous system (CNS)[1]. The severity of LAST is determined by personal risk factors, the block technique, the application site, and total local anesthetic dose.

Recent studies reporting successful treatment of LAST with intravenous (IV) lipid emulsions have heralded a new treatment option[2]. IV lipid emulsions were first recommended for treatment of cardiotoxicity associated with local anesthetic toxicity of high lipid soluble agents, which is unresponsive to standard resuscitative techniques. However, it has been recently recommended to use them upon recognition of early signs of potential local anesthetic toxicity and prolonged CNS symptoms.[3] In this case report, we aimed to discuss for the first time in the literature, successful lipid emulsion therapy in a systemic toxicity of prilocaine that has low lipid solubility in which signs of CNS toxicity predominated while signs of cardiac toxicity just began to emerge.

## Case Report

A 23-year-old, 58 kg woman, presented to our general surgery clinic with ongoing pain in the incisional site after an inguinal hernia operation performed 6 months ago. Physical examination revealed refractory pain in the right lower quadrant, for which the general surgeon applied 700 mg of prilocaine (Citanest® 2% vial, AstraZeneca, Istanbul-Turkey) to the incision site. Thirty minutes later, the patient developed restlessness, numbness in tongue and scalp, and tinnitus. Following the anesthesiology consultation, she was taken to the postoperative care unit. In the initial examination, she was able to respond to verbal stimuli and cooperate; however, she had muscle weakness and speech disturbance. 100% oxygen was applied via a face mask at a rate of 5 l/min. During physical examination; it was noticed that her responses to verbal stimuli gradually faded away, her speech became incomprehensible, and she became confused. Two peripheral lines (16 and 18 Gauge) were established and 0.9% NaCl was begun. The patient was rapidly monitored (ECG, SpO<sub>2</sub>, and non-invasive blood pressure) and necessary preparations were made for cardiopulmonary resuscitation. Meanwhile, she had a blood pressure of 155/90 mmHg, pulse rate of 122 bpm, and oxygen saturation of 97%. Her clinical condition was consistent with LAST. A treatment plan including a rapid application of lipid emulsion was made to prevent deterioration of the patient's status. Initially, she had a normal sinus rhythm on ECG whereas she later developed sinus bradycardia and frequent ventricular extrasystoles. While 0.9% NaCl infusion was continued from a peripheral line, 100 ml lipid emulsion (Intralipid 20% ® 250 ml solution, Fresenius Kabi, Istanbul-Turkey) was administered as a bolus injection via

other peripheral line (16G) within 1 minute. Her clinical condition began to improve and she regained consciousness 3 minutes after the bolus dose. She was administered an additional 150 ml of lipid emulsion via an infusion pump in 10 minutes. IV furosemide, 2 mg/kg (Lasix® 20 mg/2 ml ampoule, Sanofi Aventis, Istanbul-Turkey) and a total of 2000 ml 0.9% NaCl were infused. Furosemide was administered due to rapid, bolus injection of the lipid emulsion and 0.9 % NaCl that can cause cardiac failure. Lipid infusion was stopped after hemodynamic stabilization was achieved. No side effects of lipid emulsion, such as allergic reaction or phlebitis were observed.

The patient recovered clinically and was monitored at the post-operative care unit. She was then sent to the intensive care unit with stable vital signs. Her intensive care stay was uneventful and she was transferred to inpatient ward next day. She was discharged with complete cure and called for a follow-up visit 1 week later. No side effects related to lipid therapy were noticed at that time.

## Discussion

Local anesthetics are widely used both in and out of operation room. Although rare, some side effects during the use of local anesthetics may be observed. While mild symptoms do not cause major morbidity, LAST characterized by CNS and CVS symptoms is a serious condition that may have a lethal course if it is left untreated. While this complication may occur with intravascular injection, it may also be encountered as a result of rapid absorption from a highly vascularized site or with use of higher doses of local anesthetics[3]. It has been considered that high blood levels of local anesthetics lead to an impaired cellular activity as a result of disrupted sodium, potassium, and calcium channels as well as impaired fatty acid transfer and enzymatic activity necessary for adenosine triphosphate production in mitochondria of brain, heart, and skeletal muscle cells[4]. In the treatment of LAST, the priority should be given to establish the airway patency, ventilation and circulation[3]. It is currently possible to mention that IV lipid emulsion therapy among primary treatment steps in addition to symptomatic therapies directed at CNS and CVS symptoms for LAST. Currently, American Society of Regional Anesthesia (ASRA) and the Association of Anesthetists of Great Britain and Ireland recommend lipid emulsion as the first line therapy in management of LAST[1]. Based on this information, the proposed treatment model for LAST includes; establishment of airway patency, control of ventilation, support of circulation, and IV infusion of lipid emulsion as soon as possible. In our case, the decision to continue treatment with lipid emulsion was rapidly made at a time, when CNS signs predominated and the signs of cardiac toxicity just began to emerge. We believe that timely diagnosis and rapid intervention were the components of life-saving therapy in our case. ASRA recommends 1.5 ml/kg bolus dose of 20% lipid emulsion as the initial treatment after the first signs and symptoms of LAST appears. It is also recommended that the bolus dose should be given over approximately 1 minute, followed by infusion (0.25 ml/kg/min) for 10 minutes; the bolus dose should be repeated and the infusion rate doubled (0.5ml/kg/min) if no clinical improvement becomes evident[3]. First the neurological signs of our case improved following a bolus dose of approxi-

mately 100 ml (1.5 ml/kg), followed by achievement of hemodynamic stability with infusion of 150 ml lipid emulsion at a rate of 0.25 ml/kg/min for 10 minutes. No additional doses were required.

Despite it is not very clear how the lipid therapy exerts its effects in the management of LAST, it has been believed that it confines circulating local anesthetics by forming a lipid phase in plasma and reduces their plasma and tissue levels by precipitating them in the emulsion. This is called as "lipid sink theory" and has been supported by many clinical studies[1]. It is also considered that intravenous lipid emulsion increases intracellular myocardial fatty acid content, enhances mitochondrial fatty acid metabolism and adenosine triphosphate depots, and exerts a direct inotropic effect by raising the intracellular calcium concentration of myocardial cells[5].

The most common side effect of lipid therapy is thrombophlebitis due to venous irritation. Thus, the intravenous line should rather be placed in a large vein. We therefore employed the emulsion via a peripheral route of 16 Gauge intravenous line established in the antecubital veins. Less commonly, allergic reactions, dyspnea, cyanosis, nausea, vomiting, chest pain, diaphoresis, and hypercoagulability may occur. Hepatomegaly, jaundice due to cholestasis, splenomegaly, thrombocytopenia, transient rise in liver enzymes, and pancreatitis may also rarely develop as late side effects. In fact, we did not expect any late side effects due to small and safe dose of lipid emulsion. As the maximum dose, ASRA recommends 10 ml/kg of 20% lipid emulsion [3]. Although we administered approximately 4.3 ml/kg as the total dose, 1 week later blood was drawn to measure, serum triglycerides, amylase, urea, creatinine, alkaline phosphatase, aspartate aminotransferase (AST), alanine aminotransferase (ALT), serum phosphorus levels. All laboratory values were within normal limits. Also there were no signs of thrombophlebitis on physical examination. So that we did not observe any early or late side effect associated with lipid therapy in our case. Because that we did not meet any advice of more than one week follow in the literature, late investigations were not needed.

Lipid solubility is the primary determinant of anesthetic potential and is expressed as lipid/water partition coefficient. Studies and case reports with lipid therapy included agents with high lipid solubility and potency, such as bupivacaine, ropivacaine, and levobupivacaine whereas case reports with agents having low lipid solubility, such as mepivacaine, lidocaine, and prilocaine are sparse[6,7]. However, recent clinical approach has favored use of lipid emulsion even in the treatment of toxicity due to less lipophilic local anesthetics[1,8]. Prilocaine is a moderately lipophilic local anesthetic agent. This property of prilocaine is similar to lidocaine but it is less lipophilic than bupivacaine. In this case we employed IV lipid emulsion for the first time after high dose prilocaine infiltration. By this way, we successfully treated signs of CVS and CNS toxicities and prevented a potential cardiovascular collapse with timely diagnosis and rapid treatment after sole prilocaine injection.

Local anesthetics are used not only by anesthesiologists, but also frequently by surgical teams outside of operating rooms for a number of minor surgical procedures. Therefore, resuscitation medications and equipment including also lipid emulsions should be readily available in medical settings where local an-

esthetics are administered.

In conclusion, we suggest to take necessary measures against emergency complications in medical settings where local anesthetics are used, and to use lipid emulsions as the first-line treatment of toxicity associated not only with local anesthetics with high lipid solubility, but also those having low lipid solubility, including prilocaine.

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

- Ozcan MS, Weinberg G. Update on the use of lipid emulsions in local anesthetic systemic toxicity: a focus on differential efficacy and lipid emulsion as part of advanced cardiac life support. *Int Anesthesiol Clin* 2011; 49(4):91-103.
- Groban L, Butterworth J. Lipid reversal of bupivacaine toxicity: has the silver bullet been identified? *Reg Anesth Pain Med* 2003; 28(3):167-69.
- Neal JM, Bernards CM, Butterworth JF, Di Gregorio G, Drasner K, Hejtmanek MR et al. ASRA practice advisory on local anesthetic systemic toxicity. *Reg Anesth Pain Med* 2010; 35(2):152-61.
- Weinberg GL. Current concepts in resuscitation of patients with local anesthetic cardiac toxicity. *Reg Anesth Pain Med* 2002; 27(6):568-75.
- Ozcan MS, Weinberg G. Intravenous Lipid Emulsion for the Treatment of Drug Toxicity. *J Intensive Care Med* 2012; DOI: 10.1177/088506612445978 :1-12
- Charbonneau H, Marcou TAP, Mazoit JX, Zetlaoui PJ, Benhamou D. Early use of lipid emulsion to treat incipient mepivacaine intoxication. *Reg Anesth Pain Med* 2009; 34(3):277-78.
- Litz RJ, Roessel T, Heller AR, Stehr SN. Reversal of central nervous system and cardiac toxicity after local anesthetic intoxication by lipid emulsion injection. *Anesth Analg* 2008; 106(5):1575-7, table of contents.
- Berde CB, Strichartz GR. Local Anesthetics. In: Miller RD, Eriksson LI, Fleisher LA, Weiner-Korosh JP, Young WL, editors. *Miller's Anesthesia*. 7th ed. USA: Elsevier;2010.p.913-39.

### How to cite this article:

Bali Ç, Şener M, Akın Ş, Ariboga A. Lipid Therapy for Central Nervous System Symptoms of Prilocaine Toxicity. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 61-3.



## An Unusual Case of a Giant Left Ventricular Pseudoaneurysm

### Nadir Bir Dev Sol Ventrikül Yalancı Anevrizma Olgusu

Dev Sol Ventrikül Yalancı Anevrizması / Giant Left Ventricular Pseudoaneurysm

Özgül Uçar Elalmış<sup>1</sup>, İlker Şahin<sup>2</sup>, Selçuk Kanat<sup>1</sup>, Havva Tuğba Gürsoy<sup>1</sup>, Ahmet Karagöz<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ankara Numune Education and Research Hospital, Department of Cardiology, Ankara, <sup>2</sup>Çankırı State Hospital, Cardiology Clinic, Çankırı,

<sup>3</sup>Giresun Prof. Dr. A. İlhan Özdemir State Hospital, Cardiology Clinic, Giresun, Turkey

#### Özet

Sol ventrikül yalancı anevrizması miyokard infarktüsünün geç komplikasyonlarından biridir. Ayrıca kardiyovasküler cerrahi, travma ve nadiren de infektif endokardit ile ilişkili olabilir. Dev boyutta bir sol ventrikül yalancı anevrizması ise oldukça nadirdir. Bu yazida, kalp yetersizliği belirtileri ile başvuran, muhtemelen sessiz miyokard infarktüsünü takiben gelişmiş dev boyutta sol ventrikül yalancı anevrizması saptanan bir hasta tartışılmaktadır. Ne yazık ki, tanısal çalışmalar devam ederken hasta kalp rüptürü ve tamponad gelişmiştir. Hastaya acilen cerrahi anevrizma ve mitral kapak onarımı yapılsa da, cerrahi sonrası genel durumu düzelmemiştir. Biz, bu olguna dayanarak semptomatik dev sol ventrikül yalancı anevrizmalarında tanı konduğunda zaman kaybetmeden cerrahi yapılmasını öneriyoruz.

#### Anahtar Kelimeler

Sol Ventrikül; Yalancı Anevrizma; Miyokard İnfarktüsü; Kalp Yetersizliği; Ekokardiografi

#### Abstract

Left ventricular pseudoaneurysm is one of the late mechanical complications of myocardial infarction, which also can be associated with cardiothoracic surgery, trauma, and, rarely, infective endocarditis. A giant pseudoaneurysm is a rare presentation. We report a patient with a giant left ventricular pseudoaneurysm probably following a silent myocardial infarction, who presented with congestive heart failure symptoms. Unfortunately, cardiac rupture and tamponade developed during diagnostic studies. The patient had surgical repair of the aneurysm and the mitral valve, but could not recover fully after surgery. We suggest urgent surgery whenever a giant ventricular pseudoaneurysm is diagnosed.

#### Keywords

Left Ventricle; Pseudoaneurysm; Myocardial Infarction; Heart Failure; Echocardiography

## Introduction

Left ventricle (LV) pseudoaneurysm is a late mechanical complication of myocardial infarction (MI), which can develop within a few days or even much later (2 years). It can also be associated with cardiothoracic surgery, trauma, and, rarely, infective endocarditis [1]. A giant LV pseudoaneurysm is a rare presentation. We report a patient with a giant LV pseudoaneurysm probably following a silent myocardial infarction, who presented with congestive heart failure symptoms. The patient had surgical repair of the aneurysm and the mitral valve.

## Case Report

A 57-year-old man presented to emergency department with dyspne and congestive heart failure symptoms. He had no hypertension, hyperlipidemia or diabetes mellitus. He was not aware of any cardiovascular disease. He had no history of chest trauma. On electrocardiogram, the rhythm was sinus and there were Q waves and T negativity in lateral derivations [Figure 1].



Figure 1. The 12-lead electrocardiogram of the patient.

Cardiothoracic ratio was increased on chest X-ray. His vitals were stable. On physical examination, a pansystolic murmur could be heard at the cardiac apex and there were fine rales in pulmonary auscultation. The admission blood tests were as follows: Blood fasting glucose: 134 mg/dl (70-109), blood urea: 55 mg/dl (10-50), creatinin 1.24 mg/dl (0.7-1.2), total cholesterol: 136 mg/dl (N<200), LDL-C: 76 mg/dl (<100), HDL: 51 mg/dl (35-55), CK-MB: 30 U/L (7-25), ALT: 11 U/L (<50), LDH: 499 U/L (240-480), hemoglobin A1c: 6.7 % (4-6) and troponin I: 0.186 ng/ml (N: 0-0.15). CK-MB or troponin I levels showed no elevation during follow-up. Transthoracic echocardiogram showed a giant pseudoaneurysm involving the posterior, inferior, lateral and apical walls of the left ventricle with depressed systolic functions (Left ventricular ejection fraction 35%) [Figure 2]. There was severe mitral regurgitation. The diameter of aorta, which can be suggestive about a long previous history of cardiovascular disease, was within normal limits. A layer of organized thrombus lined the aneurysm sac. Antiaggregant, anti-thrombotic therapy with beta-blocker and angiotensin-converting-enzyme inhibitor were started. Multidetector computerized tomography (MDCT) confirmed a pseudoaneurysm with the size of 90\*68\*96 mm, communicating with the left ventricular cavity [Figure 3]. Coronary angiography revealed a muscular bridge on

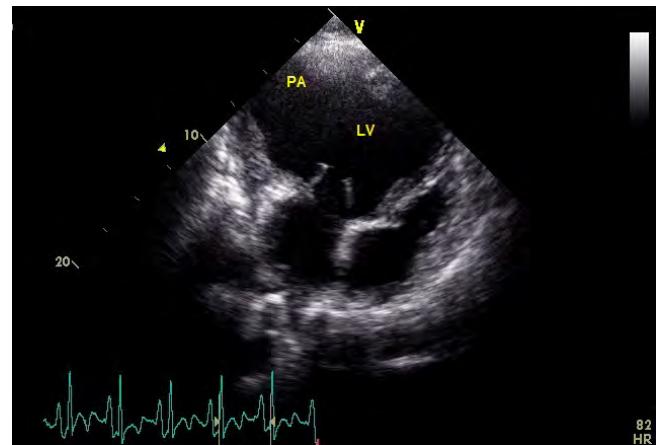


Figure 2. Apical 4-chamber view on transthoracic echocardiogram reveals a giant pseudoaneurysm (PA) in the left ventricular (LV) cavity extending from lateral wall to apex.

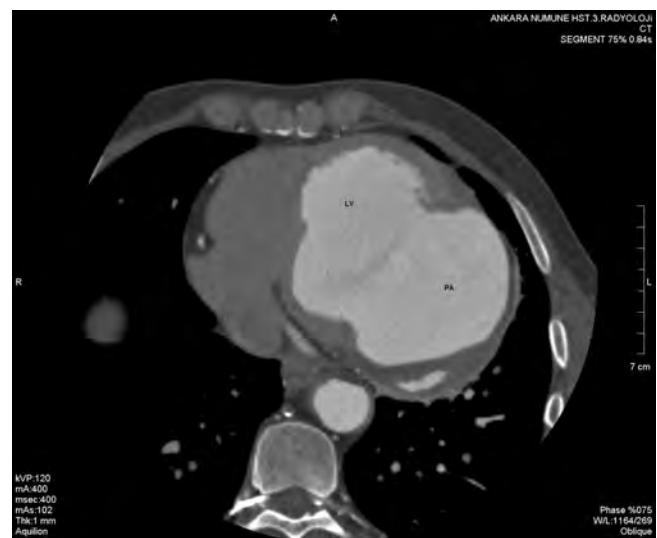


Figure 3. Multiplanar reformatted image of the giant pseudoaneurysm on cardiac multidetector computerized tomography.

the left anterior descending artery (LAD) and total stenosis of the circumflex artery after the first obtusus marginal branch. On the third day of hospitalization, the patient became hypotensive and emergent echocardiography revealed echodense pericardial effusion surrounding the heart chambers. Intraaortic balloon counterpulsation was inserted and pericardiocentesis was performed. The patient underwent emergent cardiac surgery. The aneurysmal sac was repaired by plication and mitral valve was repaired by a ring annuloplasty. The patient weaned-off from the bypass pump gradually, but he stayed unconscious and maintained on mechanical ventilation. A cranial computerized tomography showed multiple ischemic areas. After three months he is still followed in the reanimation clinic with tracheostomy and support therapy.

## Discussion

We presented a case of giant pseudoaneurysm probably after silent myocardial infarction. He was admitted with symptoms of heart failure and the pseudoaneurysm was diagnosed during routine echocardiography. LV pseudoaneurysms form when cardiac rupture is contained by adherent pericardium or scar tissue. The main causes of pseudoaneurysm formation are as follows: LV free wall rupture in the course of myocardial infarction (55%), after cardiac surgery (33%), chest trauma (7%), infective

endocarditis sequelae (5%) and rarely due to purulent pericarditis, infiltrating heart tumor or Behcet's disease [1]. In the index case, electrocardiographic and echocardiographic findings together with exclusion of other causes suggested that the giant pseudoaneurysm had developed after a silent myocardial infarction. In a recent study, the prevalence of silent myocardial infarction was 23.3% and diabetes mellitus was an independent predictor for the presence of silent myocardial infarction [2]. Our patient had no history of diabetes mellitus, but blood tests during hospitalization suggested the presence of this clinical condition. Patients with a pseudoaneurysm usually present with anginal chest pain, heart failure symptoms, ventricular arrhythmias, thromboembolic complications, hypotension or syncope. However 10% of patients can be asymptomatic. In a series of 52 patients with pseudoaneurysms, 48% were diagnosed incidentally [3]. Physical examination may reveal a murmur in 70% of patients [1]. Our patient also presented with heart failure symptoms and had a pansystolic murmur due to mitral regurgitation.

Echocardiography is the first-line diagnostic tool. Pseudoaneurysms are usually round or saccular in shape. The most prominent feature is presence of a myocardial tissue defect. True aneurysms have a wide connection with left ventricular cavity. An orifice dimension over the cavity dimension smaller than 0.5 suggests pseudoaneurysm, whereas a value above 0.9 suggests a true aneurysm [4]. Additional diagnostic techniques are transesophageal echocardiography, ventriculography, MDCT, magnetic resonance imaging (MRI) and radionuclide scintigraphy. Coronary angiography almost always reveals some abnormality in patients with a pseudoaneurysm (98%) [1]. Our patient had total stenosis of the circumflex artery after the first obtuse marginal branch and a muscular bridge on LAD. Myocardial bridging accompanying a LV pseudoaneurysm is a rare finding. The pseudoaneurysm in our case extended through the apex and in recent years myocardial bridging is also shown to be related with apical ballooning syndrome, which is characterized by transient apical aneurysms [6].

Because of its rarity, the natural course of a left ventricular pseudoaneurysm is not well established. In pseudoaneurysms related with acute myocardial infarction, timing of the surgery depends on the age of the myocardial infarction. Surgery is urgently recommended in acute pseudoaneurysms, which are discovered within 2 to 3 months after a myocardial infarction, because the onset of rupture is unpredictable [7]. In patients with acute myocardial infarction, surgery is associated with a 23-35.7 % mortality rate, but the risk of rupture is 50% [1,7]. Early postoperative mortality is associated with poor LV functions rather than surgical techniques. However, when the diagnosis is made years after the myocardial infarction, the urgency or need of the operation is determined by symptoms rather than risk of rupture. In a review by Frances and colleagues, of 31 patients with chronic pseudoaneurysm, 16 were alive at a median time of 156 weeks [1]. In another study, the probability of being free of cardiac death was 88.9% at both 1 and 4 years in 10 patients with postinfarction left ventricular pseudoaneurysm [8]. Symptomatic patients or those with a large (>3 cm) or gradually enlarging pseudoaneurysm should be treated surgically [8]. MDCT and cardiac MRI can provide a full depiction of the left ventricle

and the adjoining pseudoaneurysm, enhancing the preoperative evaluation of the lesion. Regular echocardiographic evaluations should be performed to detect any increase in size for small and asymptomatic pseudoaneurysms.

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

- Frances C, Romero A, Grady D. Left ventricular pseudoaneurysm. *J Am Coll Cardiol* 1998; 32: 557-61.
- Arenja N, Mueller C, Ehl NF, Brinkert M, Roost K, Reichlin T, et al. Prevalence, Extent, and Independent Predictors of Silent Myocardial Infarction. *Am J Med*. 2013 Apr 15. pii: S0002-9343(13)00101-0. doi: 10.1016/j.amjmed.2012.11.028. [Epub ahead of print]
- Yeo TC, Malouf JF, Oh JK, Seward JB. Clinical profile and outcome in 52 patients with cardiac pseudoaneurysm. *Ann Intern Med*. 1998; 128: 299-305.
- Brown SL, Gropler RJ, Harris KM. Distinguishing left ventricular aneurysm from pseudoaneurysm. A review of the literature. *Chest* 1997; 111:1403-9.
- Michels R, Brueren G, van Dantzig J-M, Pijls N, Peels CH, Post H. ACS, myocardial bridging, Tako-tsubo syndrome and mitral regurgitation. *Netherlands Heart Journal* 2005; 13: 57-61.
- Shabbo FP, Dymond DS, Rees GM, Hill IM. Surgical treatment of false aneurysm of the left ventricle after myocardial infarction. *Thorax* 1983; 38:25-30.
- Eren E, Bozbuga N, Toker ME, Keles C, Rabus MB, Yildirim O, et al. Surgical treatment of post-infarction left ventricular pseudoaneurysm: a two-decade experience. *Tex Heart Inst J* 2007; 34: 47-51.
- Moreno R, Gordillo E, Zamorano J, Almeria C, Garcia-Rubira JC, Fernandez-Ortiz A, et al. Long term outcome of patients with postinfarction left ventricular pseudoaneurysm. *Heart*. 2003; 89: 1144-6.

### How to cite this article:

Elalmış ÖU, Şahin İ, Kanat S, Gürsoy HT, Karagöz A. An Unusual Case of a Giant Left Ventricular Pseudoaneurysm. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 64-6.



## Kounis Syndrome Associated with Non-ST Elevation ECG Changes

### ST Elevasyonsuz EKG Değişiklikleri ile Birlikte olan Kounis Sendromu

Kounis Sendromu / Kounis Syndrome

Orçun Çiftci<sup>1</sup>, Fatma Çiftci<sup>2</sup>, Cemil Kavalçı<sup>3</sup>, Gülsüm Kavalçı<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Başkent University Faculty of Medicine Department of Cardiology, <sup>2</sup>Ankara University Faculty of Medicine Department of Chest Diseases,

<sup>3</sup>Başkent University Faculty of Medicine Department of Emergency Medicine, <sup>4</sup>Yenimahalle State Hospital, Department of Anesthesiology, Ankara, Turkey

#### Özet

Kounis sendromu genellikle EKG'de ST segment elevasyonu ile birlikte olmasına rağmen ST segment depresyonu ve/veya T dalga inversionsu ile giden akut koroner sendromlar da olası, ancak çok nadirdir. Bu vaka, bu nadir sendromun ve sendromun kendisinden de nadir olan ve alerjik olayın tedavisi sonrası düzelen ST elevasyonsuz EKG değişiklikleri ile giden formunun bilinmesinin önemini göstermektedir. Elli beş yaşında kadın hasta, amoksilsin alımını takiben eşzamanlı akut ürtiker ve göğüs ağrısı ile başvurdu. Seri EKG'leri iskemik ST segment depresyonları ve T dalga inversionsu gösterdi. Aspirin ve antialerjik medikasyonlar ile tedavi sonrası semptom ve bulguları geriledi. İlk EKG'den 6 saat sonra ST segment depresyonları ve T dalga inversionsu normalle döndü. CK/MB ve troponin I'yı kapsayan kardiyak enzimleri başvuru, 6. ve 12. saatte normal geldi. Kounis sendromu ile ilişkili kararsız angina pectoris tanısı konuldu. Koroner anjiyografiyi ve deri alerji testini reddeden hasta kendi isteği ile taburcu oldu.

#### Anahtar Kelimeler

Allerji; Kounis Sendromu; EKG; Akut Koroner Sendrom

#### Abstract

Although Kounis syndrome is typically associated with ST segment elevation on ECG, acute coronary syndromes with ST segment depression and/or T wave inversion are also possible, albeit very rare. This case illustrates the importance of awareness of this rare syndrome and its even rarer form with non-ST segment elevation ECG changes that normalize with elimination of acute allergic insult. A 55-year-old woman admitted with simultaneous acute urticaria and chest pain following ingestion of oral amoxicillin. Her serial ECGs showed ischemic ST segment depressions and T wave inversions. After treatment with aspirin and antiallergic medications her signs and symptoms abated. ST segment depressions and wave inversions normalized 6 hours after the first ECG. Cardiac enzymes including CK/MB and troponin I at presentation, and 6th and 12th hours were negative. She was diagnosed with unstable angina pectoris associated with Kounis syndrome. She refused coronary angiography and skin allergy test and was discharged on her own request.

#### Keywords

Allergy; Kounis Syndrome; EKG; Acute Coronary Syndrome

DOI: 10.4328/JCAM.2002

Received: 03.08.2013 Accepted: 31.08.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 67-9

Corresponding Author: Orçun Çiftci, Başkent University Faculty of Medicine Department of Emergency Medicine, Fevzi Çakmak Caddesi 10. Sokak No:45 Bahçelievler, Çankaya, Ankara, Türkiye. T.: +90 3122126868 (6705-6724) GSM: +905325946822 E-Mail: orucun@yahoo.com

## Introduction

Kounis syndrome is a rare co-occurrence of acute allergic reactions with acute coronary syndromes, most commonly with ST segment elevation [1]. ECG changes without ST elevation are very rare, although reported [2]. This paper reports a middle-aged woman with non-ST segment elevation changes and a clinical picture consistent with unstable angina pectoris, which resolved after treatment of allergic insult.

## Case Report

A 55-year-old woman admitted to emergency department with simultaneous symptoms of redness of skin and pruritus, and chest pain following ingestion of oral amoxicillin. Her vital signs were as follows: blood pressure 130/75 mmHg, pulse rate: 98 bpm, respiratory rate: 20/min, body temperature: 36.8°C. On physical examination, she had urticarial plaques all over the body with a tendency to coalesce. Her first ECG was normal and the subsequent ECGs showed ischemic ST segment depressions and T wave inversions (Table 1). She was treated with methyl prednisolone 1mg/kg, phenyramine 45.5 mg I.V., ranitidine 100 mg I.V, and aspirin 300 mg P.O. Urticarial signs and symptoms abated and chest pain subsided. ST segment depressions and T wave inversions normalized in the final ECG taken approximately 6 hours after the first ECG (Table 1). Her cardiac enzymes including CK/MB and troponin I at presentation, at 6th and 12th hours were negative. She was diagnosed with unstable angina pectoris associated with Kounis syndrome. After an overnight monitorization she was offered coronary angiography but refused to undergo any intervention. She also refused to take any skin allergy test or other tests and was discharged at the same day on her own request. She was discharged on antihistaminic therapy along with daily aspirin 100 mg PO, a calcium channel blocker, and a statin. She did not attend a follow-up nor admit again with similar complaints.

## Discussion

Acute coronary syndrome induced by allergy is a less known clinical entity. Kounis syndrome is described as the co-occurrence of acute coronary syndrome with allergic insults including allergic and hypersensitivity reactions, and anaphylaxis [1]. It is caused by mast cell activation; resulting in mast cell degranulation and release of chemical mediators, including histamine, leukotrienes as well as tryptase and chymase that activate metalloproteinases which degrade collagen and induce plaque rupture [3]. Histamine is known to be a powerful vasodilator in the peripheral circulation but it exerts a constrictor action on smooth muscle of coronary arteries via H1 receptors, leading to vasospasm [3].

Two types of Kounis syndrome have been defined. Type 1 occurs in people with normal coronary arteries. Type 2, on the other hand, includes patients with preexisting coronary artery disease with plaques or flow-limiting stenoses which are eroded or ruptured by inflammatory mediators or coronary vasospasm.

A variety of food or environmental substances have been reported to cause Kounis syndrome [4,5]. Our patient had a history of penicillin intake.

So far, most of reported cases had an ECG presentation that is characterized by ST segment elevation and associated with

cardiac ischemia and/or infarction. Our patient, to the contrary, presented with ST segment depressions and T wave inversions. Furthermore, no detectable rise in cardiac biomarkers occurred. To our knowledge, it is rare in literature to encounter patients with Kounis syndrome presenting with unstable angina pectoris characterized primarily by ST segment depression rather than ST segment elevation. Kounis syndrome is normally expected to occur with temporary or permanent ST segment elevation since the primary mechanism of acute coronary syndromes associated with this syndrome involves histamine-induced coronary vasospasm and hence transmural injury pattern (ST segment elevation). However, chymase and tryptase activate metalloproteinases and cause plaque rupture that can cause USAP and non-ST elevation myocardial infarction (NSTEMI). Caloguri et al [6] reported a case with Kounis syndrome associated with intravenous administration of piperacillin/tazobactam, leading to unstable angina with ST depressions and normal troponin level. Although we could not document the coronary anatomy with coronary angiography, the present case was consistent with acute coronary syndrome secondary to plaque rupture/erosion induced by mast cell activation, leading to unstable angina pectoris and ST segment depression rather than ST segment elevation. It is also possible to speculate that this patient had Type 2 Kounis syndrome such that preexisting coronary plaques were eroded or ruptured by the aforementioned effects. This shows that it is well possible to encounter patients with Kounis syndrome exhibiting ST depression or T inversions without ST elevation.

In conclusion, Kounis syndrome should be remembered in patients with simultaneous allergic reactions and chest pain. Clinicians should also be aware that this syndrome may present with ST segment depression and/or T wave inversion which are even rarer.

There are some limitations to our report. First, we have no information about eosinophil count and levels of specific Ig E, serum histamine, tryptase, complement proteins (c4 and c1 esterase). The patient was first seen in the emergency department and followed in coronary care unit thereafter. It could ideally be considered to measure these parameters to confirm an allergic insult, but as the patient presented close to midnight and refused further workup at the morning we could not make such measurements. Since Kounis syndrome is a clinical entity combining acute allergic reactions and acute coronary syndromes, a clinical picture consistent with chest pain and objective ST-T changes in the context of acute allergic reactions usually suffice for diagnosis. In fact, resolution of chest pain with abating allergic signs and symptoms made our diagnosis quite secure. We thus think that, while being a limitation, not having performed such tests did not violate our diagnosis. Second limitation to our report is that invasive coronary angiography, the gold standard diagnostic modality for coronary artery disease was not performed because the patient refused coronary angiography and left hospital. As our clinical picture was very consistent with Kounis syndrome we could reliably diagnosed the latter although we could not ascertain the type of Kounis syndrome (type I vs Type 2).

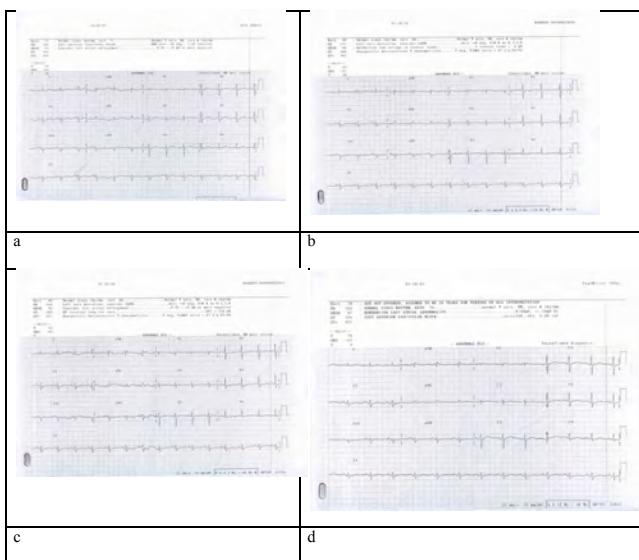


Table 1. Serial ECG's of the patient. Admission ECG (A) did not show ST-T changes, however, follow-up ECG's in 25 and 50 minutes after presentation (B,C) showed T wave flattening in V2, V6, D1, aVF and aVL, symmetrical T wave inversions in V3-V5, and 0.5 mm ST depressions in V5-V6. These changes showed minor temporal variability. Final ECG taken after resolution of symptoms at 6 hour (D) showed normalized ST-T segments

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

1. Kounis NG, Zavras GM. Histamine-induced coronary artery spasm: the concept of allergic angina. Br. J. Clin. Pract. 1991;45:121-128.
2. Gázquez V, Dalmau G, Gaig P, Gómez C, Navarro S, Mercé J. Kounis syndrome: report of 5 cases. J Investig Allergol Clin Immunol. 2010;20(2):162-5.
3. Toda N. Mechanism of histamine actions in human coronary arteries. Circ Res. 1987;61:280-286.
4. Brener Z, Zhuravenko I, Bergman M. Acute myocardial injury following penicillin-associated anaphylactic reaction in a patient with normal coronary arteries. Am J Med Sci. 2007;334:305-7.
5. Mytas DZ, Stougiannos PN, Zairis MN, et al. Acute anterior myocardial infarction after multiple bee stings. A case of Kounis syndrome. Int J Cardiol. 134:e129-31. 2009. doi: 10.1016/j.ijcard.2008.01.050. Epub 2008 Jun 12.
6. Calogirou G.F, Nettis E , Di Leo E , et al. Kounis Syndrome induced by intravenous administration of piperacillin/tazobactam: A case report. Int J Cardiol. 155:e42-4,2012.doi: 10.1016/j.ijcard.2011.07.049. Epub 2011 Aug 11.

### How to cite this article:

Çiftci O, Çiftci F, Kavalci C, Kavalci G. Kounis Syndrome Associated with Non-ST Elevation ECG Changes. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 67-9.



## Multiple Hydatid Cysts Settled in Lung, Liver, Mediastinum and Front Abdominal Wall

### Akciğer, Karaciğer, Mediasten ve Batın Ön Duvarında Yerleşimli Multiple Kist Hidatik Olgusu

Multiple Yerleşimli Kist Hidatik Olgusu / A Hydatid Cyst with Multiple Localization

Nurhan Köksal<sup>1</sup>, Hasan Kahraman<sup>2</sup>, Canan Eren Dağıl<sup>3</sup>, Mahmut Tokur<sup>4</sup>, Hasan Türüt<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Ondokuz Mayıs University, Faculty of Medicine, Chest Disease, Samsun, <sup>2</sup>Kahramanmaraş Sütçü İmam University, Faculty of Medicine, Chest Disease, Kahramanmaraş,

<sup>3</sup>Gaziantep University, Faculty of Medicine, Chest Disease, Gaziantep, <sup>4</sup>Kahramanmaraş Sütçü İmam University, Faculty of Medicine, Chest Surgery, Kahramanmaraş,

<sup>5</sup>Rize University, Faculty of Medicine, Chest Surgery, Rize, Türkiye

#### Özet

Kistik ekinokokkoz, *Echinococcus granulosus*'un larva evresinin (metacestode) oluşturduğu koyun yetiştirmeye bölgelerinde endemik olan ve en sık ihmäl edilen hastalıklar arasındadır. Parazit yumurtaları yutulduktan sonra, bağırsağı penetre edebilir ve portal dolaşım yolu ile tüm vücutta özellikle major filtreleme organları olan karaciğer ve akciğerlere yerleşebilir. Bizim vakamız, vücutun değişik bölgelerinde çok sayıda kistlerle presente olmasından dolayı ilginç bir olgudur. Albendazol tedavisi aldıktan sonra bazı kistlerin radyolojik regresyonu ve bazlarında ise perforasyon olması ile birlikte cerrahi tedavi gerektirdi.

#### Anahtar Kelimeler

Kistik Ekinokokkoz; Hidatik Kist; Benzimidazoller

#### Abstract

Cystic echinococcosis, caused by the larval stage (metacestode) of *Echinococcus granulosus*, is endemic in sheep raising areas and is among the most neglected diseases. Once ingested, parasitic eggs may penetrate intestine and settled via portal circulation to whole body especially to liver and lung as being major filtering organs. Our case is an interesting case, because of presenting multiple cysts in different regions of the body. With Albendazol treatment, some radiologic regression was shown, but also perforation of some hydatid cysts, surgery was needed for treatment.

#### Keywords

Cystic Echinococcosis; Hydatid Cyst; Benzimidazoles

DOI: 10.4328/JCAM.2019

Received: 12.08.2013 Accepted: 31.08.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 70-2

Corresponding Author: Kahraman Hasan, Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi, Tip Fakültesi, Göğüs hastalıkları AD, Yörükseleme Mah. Hastane Cad. No:32, Kahramanmaraş, Türkiye. T: +90 3442212371 GSM: +905338164036 E-Mail:drhasankahraman@hotmail.com

## Introduction

Cystic echinococcosis (CE) is a zoonotic disease produced by the larval stage of the cestode, *Echinococcus granulosus*. Tapeworms live in the intestine of dogs or other canines (definitive host) and their eggs are passed out with faeces. The eggs disperse widely and can survive for at least 1 year in external environment. Once ingested by a suitable intermediate host (sheep, cattle, goats, pigs, horses, or camels), eggs transform to embryos in intestine, penetrate the intestinal lining, spread through the portal circulation, and lodge into tissues, mostly to liver and lung as being major filtering organs. Embryos then transform to cystic metacestodes in which the infective protoscolices will develop. When a canine eat the cystic visceral organ, protoscoleces attached to the intestine of canine and develop into mature adult tapeworms in about 40–45 days. Human beings can act as intermediate hosts if they ingest the eggs and after many years large cyst develop [1,2,3,4]. In 40–60% of patients, there were no symptoms and sign. The presenting symptoms of pulmonary CE are due to the mass effect of cyst. The common presenting symptoms are as follows: Cough (53–62%), chest pain (49–91%), dyspnea (10–70%), and hemoptysis (12–21%). Other symptoms described less frequently include dyspnea, malaise, nausea and vomiting, and thoracic deformations [5]. Cysts can leak to bronchi and become infected [6]. Radiological studies are the primary step in the detection and evaluation of pulmonary CE, the role of serology is mostly limited to case confirmation. Ultrasonography of the abdomen still remains the major noninvasive screening and may confirm the diagnosis of CE, by demonstrating the pathognomonic daughter cysts [7]. The computerized tomography (CT) does not confirm the diagnosis of CE, as it may mimic malignant and benign conditions such as congenital cyst, pseudocyst, or hematomas [8]. However, the presence of daughter cysts, germinal epithelium detachment and calcification may confirm the diagnosis. Similarly, MRI can reveal a cystic mass containing daughter cysts, with rim sign and “water lily sign” [9]. Surgery is the main therapeutic approach [10]. The use of presurgical medical treatment reduces the chances of seeding and recurrence [2]. WHO guidelines for CE stated that treatment containing benzimidazoles (mebendazole or albendazole) are preferred when surgery is not available or complete removal is not feasible. Medical treatment can result in reduction of the cyst size, but may not effective for large cyst. Long term treatment of albendazole, with dose of 400 mg twice a day, is somewhat effective for pulmonary CE [2].

## Case Report

A 30-year-old woman presented cough and sputum with 4 months period in the 27th week of pregnancy. Physical examination of respiratory system was normal. With abdominal ultrasonography, multiple cysts with 5 cm the largest diameter were revealed and suggested the diagnosis of CE and the patient was followed-up during pregnancy. After vaginal delivery, CT was shot and multiple cysts were detected in liver, lung and also in the mediastinum and the abdominal wall (Figure 1A, 1B, 1C). Fine needle aspiration was performed to the cyst settled at the abdominal wall, scolexes of EG were determined in microscopic examination of the cystic fluid. Albendazol (10-15 mg/kg/day) treatment was started. At the 12 th day of the treatment, pa-



Figure 1. Mediastinal window of computerized tomography (CT) showing multiple hepatic cysts with different diameters(A); P-A chest graph showing multiple cysts at bilateral lower lung fields(B); Mediastinal window of CT showing solitary cystic lesion near the arcus aorta(C)

tient complained from clear liquid and membrane particles coming from mouth by coughing. After that, she complained from recurrent purulent sputum and hemoptysis. At the 3rd month of the treatment, thorax and abdominal CT were shot and shown that some of the cysts disappeared completely, some of them significantly reduced in diameter, some of them drained off via bronchus, and some of them were persistent (Figure 2A, 2B, 2C,

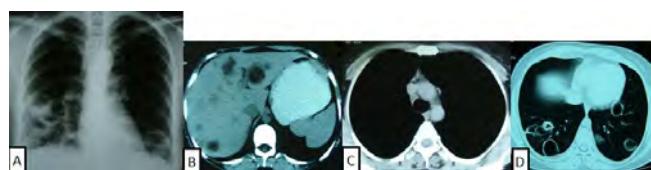


Figure 2: Three month later; P-A chest graph showing perforated multiple cysts at bilateral lower lung fields(A); Mediastinal window of computerized tomography (CT) showing regression in diameter and activity of liver cysts(B); Mediastinal window of CT disappearing cystic lesion that previously presented near the arcus aorta(C); Parenchymal window of CT showing that some cysts were stable and others perforated(D)

2D). Because of recurrent infections and hemoptysis, operation was planned. First cystotomy and caputonnage were performed to the right thorax and one month later same procedures were performed to the left thorax. No operation was considered and performed to the cysts in the liver, at the mediastinum, and at the abdominal wall.

## Discussion

Cystic echinococcosis is a common entity in the sheep-farming areas of Europe, the Mediterranean region, South America, Australia, New Zealand, the Middle East, and Turkey [11]. Human infection occurs by ingestion of the eggs of *Echinococcus granulosus* inadvertently with food, especially unwashed vegetables and water contaminated with faeces of infected canines [12]. The embryos may enter portal circulation from the upper intestine and may lodge to the liver, the lung and other organs where they develop into cysts [1]. In Turkey, the incidence of CE has been estimated at 1/2,000 in the general population and nearly one-third of all reported cases from Turkey are under the age of 20 years [13]. In our case because of multiple presentations of cysts at lung, liver, mediastinum, and abdominal wall, we began to treat first medically. During medical treatment rupture of some cysts were occurred. Although radiologic improvement of cysts presented at liver, abdominal wall, and mediastinum were satisfactory, existing the recurrent infections, hemoptysis and persistence of some lung cysts drove us to surgical treatment. Operation was first performed to the right than to the left thorax. Although promising results have been reported with the albendazole treatment, surgery is still first choice for the treatment of CE [11]. We think that our case was interesting

for having multiple cysts in different regions of the body, for showing radiologic regression and perforation of cysts during albendazol treatment and for requiring the surgical treatment.

**Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

**References**

1. Brunetti E, Junghanss T. Uptade on cystic hydatid disease. Current Opinion in Infectious Disease 2009; 22:497-502.
2. Santivanez S, Garcia HH. Pulmonary cystic echinococcosis. Current Opinion in Pulmonary Medicine 2010; 16:257-61.
3. Moro P, Schantz PM. Echinococcosis: a review. Int J Infect Dis 2009; 13:125-33.
4. Garcia HH, Moro PL, Schantz PM. Zoonotic helminth infections of humans: echinococcosis, cysticercosis and fascioliasis. Curr Opin Infect Dis 2007; 20:489-94.
5. Arinc S, Kosif A, Ertugrul M, Arpag H, Alpay L, Unal O, Devran O, Atasalihi A. Evaluation of pulmonary hydatid cyst cases. Int J Surg 2009; 7:192-5.
6. Turgut AT, Altinok T, Topcu S, Kosar U. Local complications of hydatid disease involving thoracic cavity: imaging findings. Eur J Radiol 2009; 70 :49-56.
7. Niron EA, Ozer H. Ultrasound appearances of liver hydatid disease. Br J Radiol 1981; 54:335-8.
8. Czermak BV, Unsinn KM, Gotwald T, Gotwald T, Niehoff AA, Freund MC, Waldenberger P, Vogel W, Jaschke WR. Echinococcus granulosus revisited: Radiologic patterns seen in pediatric and adult patients. Am J Roentgenol 2001; 177:1051-6.
9. Comert RB, Aydingoz U, Ucaner A, Arikan M. Waterlily sign on MR imaging of primary intramuscular hydatidosis of sartorius muscle. Skeletal Radiol 2003; 32:420-3.
10. Tatar D, Senol G, Gunes E, Gunes E, Unsal S, Perim G. Diagnosis and treatment of pulmonary cystic hydatidosis. Indian J Pediatr 2008; 75:1003-7.
11. Köseoğlu B, Bakan V, Onem O, Bilici S, Demirtas I. Pulmonary Hydatid Disease in Children. Surg Today 2002; 32:779-83.
12. Amr SS, Amr ZS, Jitawi S, Annab H. Hydatosis in Jordan. An epidemiological study of 306 cases. Ann Trop Med Parasitol 1994; 88:623-27.
13. Demirbilek S, Sander H, Atayurt F, Aydin G. Hydatid disease of the liver in childhood: the success of medical therapy and surgical alternatives. Pediatr Surg Int 2001; 17:373-7.

**How to cite this article:**

Köksal N, Kahraman H, Dağılı CE, Tokur M, Türüt H. Multiple Hydatid Cysts Settled in Lung, Liver, Mediastinum and Front Abdominal Wall. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 70-2.



## Giant Intrathyroidal Parathyroid Adenoma: Two of Case Reports

### Dev İntratiroidal Paratiroid Adenomu: İki Olgu Sunumu

Dev İntratiroidal Paratiroid Adenomu / Giant Intrathyroidal Parathyroid Adenoma

Recep Bedir<sup>1</sup>, Afşin Rahman Mürtezaoglu<sup>1</sup>, Ahmet Pergel<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Patoloji Anabilim Dalı, <sup>2</sup>Genel Cerrahi Anabilim Dalı,  
Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Rize, Türkiye

#### Özet

Intratiroidal paratiroid adenomlarının, inatçı hiperparatiroidizme neden olması nadir değildir. Paratiroidekomi ile primer hiperparatiroidizm tedavisinde %95 üzerinde bir başarı oranı vardır. Olguların yaklaşık %6-16'sında bir veya daha fazla hiperfonksiyone paratiroid glandı ektopik bir lokalizasyonda yerleşim göstermektedir. Ektopik paratiroid glandları baskın olarak timus, retroözofageal bölge ve tiroid içinde yerleşim göstermektedir. Biz burada total tiroidektomiden sonra saptanılan nadir görülen dev intratiroidal paratiroid adenomu iki hastayı sunuyoruz.

#### Anahtar Kelimeler

Paratiroid; Adenom; Tiroid; İmmünohistokimyasal Boyama

#### Abstract

Intrathyroidal parathyroid adenomas are a not an uncommon cause of persistent hyperparathyroidism. Parathyroidectomy has a success rate of above 95 % for cure of primary hyperparathyroidism. In about 6-16 % of cases, one or more hyperfunctioning parathyroid gland(s) are found in an ectopic location. The ectopic parathyroid glands were predominantly located in the thymus, retroesophageal region and intrathyroidal. Intrathyroidal parathyroid adenomas can be easily confused adenomatous nodules in the thyroid. Herein we presented two patients with rarely giant intrathyroidal parathyroid adenoma which explored after total thyroidectomy.

#### Keywords

Parathyroid; Adenoma; Thyroid; Immunohistochemical Staining

DOI: 10.4328/JCAM.2021

Received: 13.08.2013 Accepted: 02.09.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 73-6

Corresponding Author: Recep Bedir, Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Rize, Türkiye.

T: +90 4642130491 F: +90 4642170364 GSM: +905057331695 E-Mail: bedirecep@gmail.com

## Giriş

Primer hiperparatiroidizmin en sık nedeni paratiroid adenolarıdır. Sık görülen bir endokrin bozukluk olup, primer, sekonder ve tersiyer alt grupları vardır. Paratiroid adenomları bütün olguların %85'ini, paratiroid hiperplazisi %15, paratiroid karsinomu ise %3-4'ünü oluşturur. Klinik olarak sıklıkla semptom vermezler. Nadir olarak, akut primer hiperparatiroidizm veya paratiroid krizi şeklinde kendini gösterebilir [1-3]. Biz burada tiroid içinde yerleşim gösteren iki adet dev paratiroid adenom olgusunun histopatolojik ve immünohistokimyasal bulgularını literatür eşliğinde sunuyoruz.

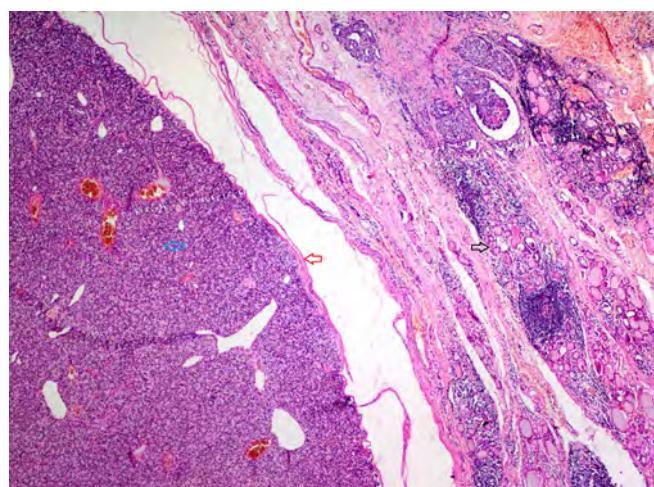
## Olgu Sunumu 1

Ellaltı yaşında kadın hasta başağrısı ve halsizlik şikayetleri ile endokrin polikliniğine başvurdu. Laboratuvar incelemesinde serum Ca seviyesi 9.4 mg/dL (normal seviyesi 8.4-10.2 mg/dL), fosfor seviyesi 2.6 mg/dL (normal 2.3-4.7 mg/dL), paratiroid hormonu (PTH) 20.370 pg/dL (normal seviyesi 15-68.3 pg/dL), tiroid stimüle edici hormon (TSH) 0.11 IU/mL (normal seviyesi 0.35-4.94 IU/mL) olarak ölçüldü. Yapılan tiroid ultrasonografisinde (USG), tiroid sağ lob posteriorunda lobüle konturlu, hipoeikoik içerisinde hafif heterojen milimetrik hiperekoik alanlar içeren semisolid 31x14 mm boyutlarında nodüler alan izlenmiştir. Hastaya bilateral total tiroidektomi yapıldı. 35 gram ağırlığında tiroidektomi materyalinin sağ lobu 5.5x3x2.3 cm, sol lobu 4.5x2x2 cm, istmusu 2x1.5x0.7 cm boyutlarındadır. Sağ lob kesit yüzeyinde kapsül altında yerleşimli 2.7x1.5 cm boyutlarında solid kahverenkli nodüler yapı izlendi (Resim 1). Mikroskopik incele-

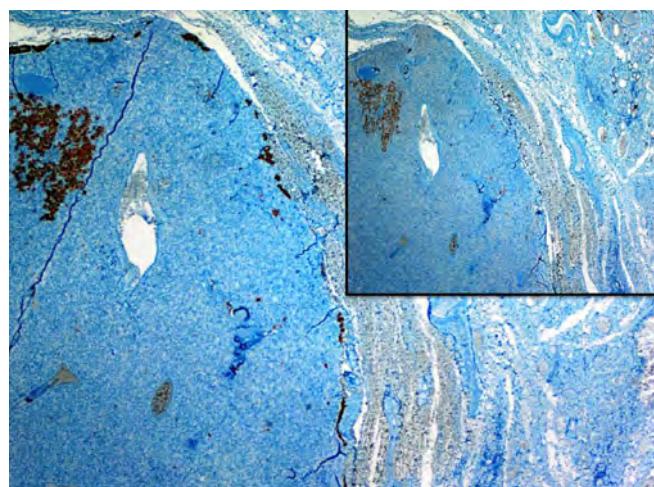


Resim 1. Tiroidektomi materyalinin kesit yüzeyinde sağ lob üst polde yerlesimli kahverenkli solid nitelikte paratiroid adenomu

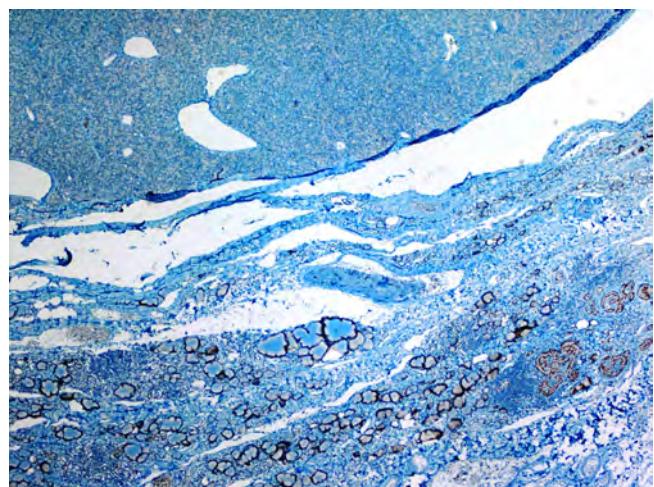
mede tiroid dokusu içinde kapsüllerle çevrili, solid hücre tabakaları oluşturan oval-yuvarlak nükleuslu, dar sitoplazmali uniform görünümde hücrelerden oluşan tümör izlendi (Resim 2). Tümör kapsülüne kenarında normal görünümde paratiroid bezi mevcuttu. Yapılan immünohistokimyasal incelemede, kromogranin ve sinaptofizin ile pozitif boyanma (Resim 3), TTF-1 (Resim 4) ve tiroglobulin ile ise negatif boyanma gözlandı. Morfolojik ve immünohistokimyasal bulgular ile intratiroidal paratiroid adenomu tanısı verildi. Hastanın biyokimyasal değerleri ve paratiroid hormon seviyesi normal olduğu için non-fonksiyonel adenom olarak kabul edildi.



Resim 2. Çevre tiroid dokusundan (siyah ok), düzgün fibröz bir kapsül (kirmizi ok) ile ayrılan paratiroid adenomu (mavi ok) (H&Ex40)



Resim 3. Paratiroid adenomunda sinaptofizin ve kromogranin pozitifliği (immünohistokimya, küçük-büyük resim x40)

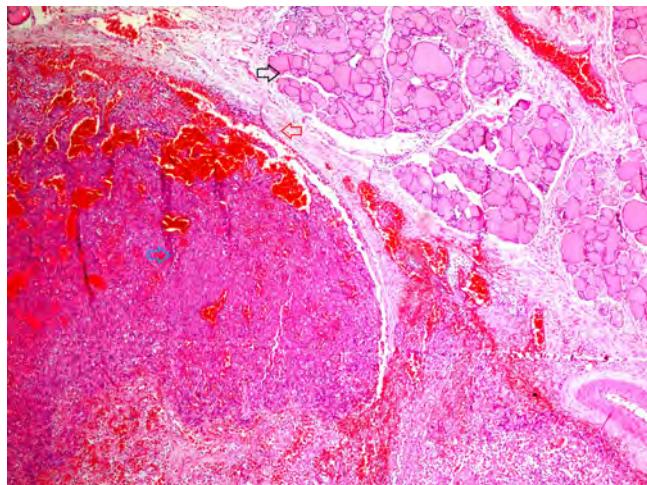


Resim 4. Paratiroid adenomu çevresindeki tiroid dokusunda TTF-1 ile nükleer pozitif boyanma (immünohistokimya, x40)

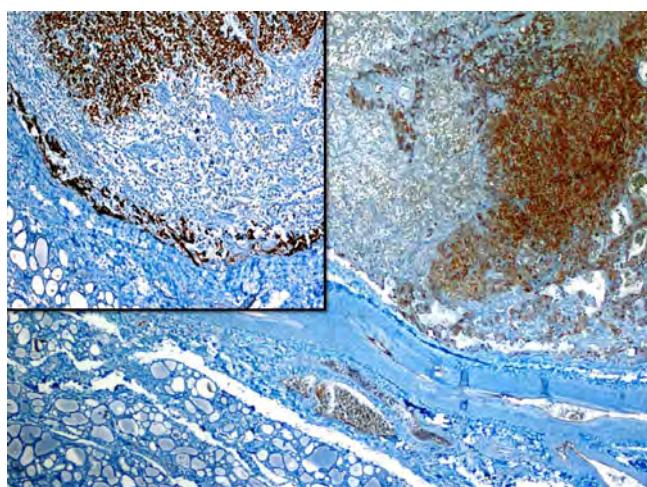
## Olgu Sunumu 2

Primer hiperparatiroidizm nedeni ile takip edilen 43 yaşındaki kadın hastanın yapılan tiroid ultrasonografisinde (USG), tiroid sol lob posteriorunda lobüle konturlu, santral izoekoik, periferi hipoekoik 33x9 mm boyutlarında nodüler alan saptanmıştır. Tiroid adenomu ve paratiroid adenom ön tanısı olan hastaya, tiroid ince igne aspirasyonu yapıldı. Sitolojik incelemede, yasmalar da hücre tabakaları oluşturan bol sayıda onkositik hücreler iz-

lenmesi ve nodülün tek olması nedeni ile Hürthle hücreli neoplazm şüphesi tanısı verildi. Paratiroid adenomu, Hürthle hücreli tiroid adenomu veya Hürthle hücreli karsinom ayırmı için histopatolojik inceleme önerildi. Hastaya bilateral total tiroidektomi yapıldı. 39 gram ağırlığındaki tiroidektomi materyalinin sağ lobu 6x4x2.3 cm, sol lobu 4x2.5x2 cm, istmus 2x1.8x0.5 cm boyutlarındadır. Sol lob kesit yüzeyinde üst polde kapsül altında yerleşimli 3x2 cm boyutlarda kesit yüzeyi kanamalı kahverenkli solid nodüler yapı izlendi. Mikroskopik incelemede tiroid dokusu içinde kapsüller çevrili, solid hücre tabakaları ve kordonlar oluşturan oval-yuvarlak nükleuslu, geniş eozinofilik sitoplazmali Hürthle hücrelerinden oluşan tümör izlendi (Resim 5). Tümör kapsülünün kenarında normal paratiroid bezi görünümü mevcuttu. Yapılan immünohistokimyasal incelemede kromogranin ve sinaptofizin ile diffüz pozitif boyanma (Resim 6), TTF-1 ve tiroglobulin ile ise negatif boyanma gözlendi. Ki-67 proliferasyon indeksi %1-2 olarak saptandı. Morfolojik ve immünohistokimyasal bulgular ile intratiroidal paratiroid adenomu oksifilik/onkositik tip tanısı verildi.



Resim 5. Çevresinde tiroid dokusundan (siyah ok) düzgün bir kapsül ile ayrılan (kirmizi ok) onkositik hücrelerden oluşan vasküler yapılardan zengin paratiroid adenomu (mavi ok) (H&Ex40)



Resim 6. Paratiroid adenomunda sinaptofizin ve kromogranin pozitifliği (immünohistokimya, küçük-büyük resim x40)

## Tartışma

Embriyolojik olarak paratiroid bezleri orjinini 3. ve 4. bronşiyal keseden alırlar. Daha sonraki aşamada boyundaki son yerleşim yerlerine doğru göç ederler. Paratiroid bezleri, göç aşamasında

herhangi bir problem ile karşılaşılır ise farklı lokalizasyonlarda yerleşim gösterebilirler. Tiroid içindeki paratiroid adenomlarının istmus ile tiroid loblarının lateralinde füzyon sonucunda sıkışmış paratiroid bezlerinden kaynaklandığı düşünülmektedir. Ektopik paratiroid adenomları timusta, özofagus arkasında ve tiroid içinde görülebilirler. İntratiroidal paratiroid adenomu görülmeye sıklığı cerrahi serilerde %1.4-6 arasında rapor edilmiştir [4-7]. Yapılan bir çalışmada ektopik paratiroid adenomları tiroide en sık sağ lobta ve alt 1/3 kısmında yerleşim gösterdiği bulunmuştur [8]. Bizim olgularımızın biri sağ diğeri ise sol lobta üst polde yerleşim göstermeye olup, her ikisi de büyük boyutlardadır. Primer hiperparatiroidizm sıklığı % 0.1 olup, genellikle 50-60 yaşlarında ve kadınlarda daha baskın olarak görülür. Hiperkalsemi şeklinde veya MEN tip I ve MEN tip II sendromları ile birlikte görülebilir. Hastalık klinik olarak genellikle semptom vermez. Bazen yaşamı tehdit eden psikonörolojik problemlere yol açan hiperkalsemi ile karakterize paratiroid krizi görülebilir [1]. Primer hiperparatiroidizm biyokimyasal olarak serum kalsiyum, fosfor ve parathormon seviyelerine bakılarak tespit edilebilir. Ektopik yerleşimli paratiroid adenomları preoperatif olarak keşfetmek için USG ve paratiroid sintigrafisi kullanılmaktadır. Tailléfer ve ark. [9] ektopik yerleşimli paratiroid adenomlarını boyunda preoperatif lokalizasyonu keşfetmek için teknetyum Tc 99m sestamibi kullanımını önermişlerdir. Sofferan ve ark. [10] uzun süren başarısız servikal paratiroid adenomlarının keşfesinde Tc 99m sestamibi ve USG kullanımının hastaya ek bir maliyet yüklemedigini bildirmişlerdir.

İntratiroidal paratiroid adenomları preoperatif olarak tirodin adenomatöz nodülleri ile karışıklık gösterebilir. Nodülden yapılan ince igne aspirasyon yummalarındaki morfolojik görünüm ile tirodin folliküler neoplazm şüphesi ile benzer görünümü verebilir [11]. Bizim olgularımızdan birinde olduğu gibi onkositik tip paratiroid adenomlarının ince igne aspirasyon yummaları, tirodin Hürthle hücreli/onkositik neoplazmları ile tanışsal karmaşa yol açabilir. Bu nedenle kesin tanı ancak tiroidektomi materyalinin histopatolojik incelemesi sonucunda koymulabilmektedir. Tiroid nodülü ile paratiroid adenomu morfolojik olarak benzer görünümlü vermek ile birlikte, folliküler yapıların lumeninde kolloidin olmaması, nodülün kapsüllünün kenarında normal paratiroid bezinin olması paratiroid adenomu lehine bulgulardır. İmmünohistokimyasal inceleme de ayırcı tanıya yardımcı olmaktadır. Nodülde TTF-1 ve tiroglobulin negatifliği, sinaptofizin, kromogranin ve CD56 gibi nöroendokrin belirleyicilerin pozitifliği paratiroid adenomu tanısı için yeterlidir. Tiroidin adenomatöz nodüllerinde ise TTF-1 ve tiroglobulin pozitifliği, nöroendokrin belirleyicilerin ise negatifliği görülür.

Primer hiperparatiroidizmin tedavisi genel olarak elektif cerrahidir. Cerrahi tedavinin başarısı lezon içeren glandın preoperatif lokalizasyonunun tespiti ve anomal bezin normal dokulardan ayırt edilmesindeki başarıya bağlıdır. Paratiroid krizi ise potansiyel olarak ölümcül bir durum olduğu için hastanın durumu stabilize edildikten sonra acilen paratiroidektomi yapılması önerilmektedir. Bu tedavi paratiroid krizi olan hastalar için temel bir tedavi olduğu vurgulanmıştır. Ancak hiperkalseminin toksik seviyesi ile cerrahi arasındaki ilişki tam olarak açık değildir [1, 2]. Sonuç olarak, intratiroidal paratiroid adenomları özellikle non-fonksiyone olduğu zaman çoğu kez tiroidin adenomatöz nodülleri ile karışıklık gösterebilir. Böyle durumlarda preoperatif yapılan

radyolojik ve sitolojik incelemeler ile kesin tanı konulması zordur. Kesin tanı ancak tiroidektomi materyalinde çoğu kez insidental olarak saptanan nodülün histopatolojik ve immünohistokimyasal bulguları ile konulabilir. Bu nedenle primer hiperparatiroidizm olan hastaların normalde paratiroid bezlerinin lokalizasyonunda olması gereken adenomların saptanamadığı durumlar da, tiroid içinde yerleşimli soliter nodüllerin paratirod adenomu olma olası akla getirilmesi gerektiği düşüncemizdir.

#### **Çıkar Çağırmazı ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çağırmazı ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Vilallonga R, Zafon C, Migone R, Baena JA. Giant intrathyroidal parathyroid adenoma. *J Emerg Trauma Shock* 2012;5(2):196-8.
2. Fraser WD. Hiperparathyroidism. *Lancet* 2009;374(9684):145-58.
3. Crescenzo DG, Shabahang M, Gravin D, Evans SR. Intrathyroidal parathyroid cancer presenting as a left neck mass. *Thyroid* 1998;8(7):597-9.
4. Guinier D, Delroeux D, Viennet G, Mantion GA. Intrathyroidal parathyroid adenoma. Study of a case. *Ann Endocrinol (Paris)* 2004;65(3):221-4.
5. McIntyre RC Jr, Eisenach JH, Pearlman NW, Ridgeway CE, Liechty RD. Intrathyroidal parathyroid glands can be a cause of failed cervical exploration for hyperparathyroidism. *Am J Surg* 1997;174(6):750-3.
6. Roy M, Mazeh H, Chen H, Sippel RS. Incidence and localization of ectopic parathyroid adenomas in previously unexplored patients. *World J Surg* 2013;37(1):102-6.
7. Zhu X, Zhai H, Tang SF, Cheng Y. Intrathyroidal parathyroid adenoma presenting with neuromuscular manifestation. *Neurol India* 2009;57(3):340-3.
8. Ros S, Sitges-Serra A, Pereira JA, Jimeno J, Prieto R, Sancho JJ, et al. Intrathyroid parathyroid adenomas: Right and lower. *Cir Esp* 2008;84(4):196-200.
9. Taillefer R, Boucher Y, Potvin C & Lambert R. Detection and localization of parathyroid adenomas in patients with hyperparathyroidism using the single radionuclide imaging procedure with technetium-99m-sesta-mibi (double-phase study) *J Nucl Med* 1992; 33(10):1801-7.
10. Sofferan RA, Nathan MH. The ectopic parathyroid adenoma: a cost justification for routine preoperative localization with technetium Tc 99m sestamibi scan. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1998;124(6):649-54.
11. Paker I, Yilmazer D, Yandakci K, Arikok AT, Alper M. Intrathyroidal oncocytic parathyroid adenoma: a diagnostic pitfall on fine-needle aspiration. *Diagn Cytopathol* 2010;38(11):833-6.

#### **How to cite this article:**

Bedir R, Mürtezaoglu AR, Pergel A. Giant Intrathyroidal Parathyroid Adenoma: Two of Case Reports. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 73-6.



## Invasive Inflammatory Myofibroblastic Tumor of the Kidney with Anaplastic Lymphoma Kinase (ALK) Expression. A Case Report

### Böbreğin Anaplastik Lenfoma Kinaz (ALK) Eksprese Eden İnvaziv İnflamatuar Miyofibroblastik Tümörü. Bir Olgu Sunumu

Böbreğin İnvaziv İnflamatuar Miyofibroblastik Tümörü / Invasive Inflammatory Myofibroblastic Tumor of the Kidney

Şirin Başpinar<sup>1</sup>, Nilgün Kapucuoğlu<sup>1</sup>, Eylem Çaloğlu<sup>1</sup>, Alper Özorak<sup>2</sup>, Ahmet Güzel<sup>2</sup>, Bumin Değirmenci<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Medical Pathology, <sup>2</sup>Department of Urology, <sup>3</sup>Department of Radiology,  
Suleyman Demirel University School of Medicine, Isparta, Turkey

#### Özet

İnflamatuar miyofibroblastik tümör (İMТ) proliferatif miyofibroblastlar ve inflamatuar hücreler içeren bir neoplazmdir. Vücutta neredeyse her bölgede bildirilmiş olsa da renal yerleşim oldukça nadirdir. Böbrekte ortaya çıkan diğer benign ve malign iğsi hücreli lezyonlardan histolojik olarak ayrılması gereklidir. Burada 78 yaşında kadın hastada perirenal doku ve pankreasa lokal invazyon gösteren ve başlangıçta klinik ve radyolojik incelemelerde renal hücreli karsinom olarak yorumlanan sol böbrek yerleşimli İМТ olgusu sunuldu. Tümör hücrelerinin immunhistokimyasal olarak düz kas aktini, anaplastik lenfoma kinaz ve vimentin pozitifliği göstermesi İМТ tanısını destekledi. Bu ender görülen tümörün histopatolojik özellikleri ve ayrımcı tanısı literatür gözden geçirilerek tartışıldı.

#### Anahtar Kelimeler

İnflamatuar Miyofibroblastik Tümör; Böbrek; Anaplastik Lenfoma Kinaz

#### Abstract

Inflammatory myofibroblastic tumor (IMT) is a neoplasm of proliferating myofibroblasts, with inflammatory cells. It has been reported in nearly every site of the body, but renal location is extremely rare. Histologically it needs to be differentiated from other benign and malignant spindle cell lesions occurring within the kidney. Here, we presented a 78-year-old woman who had IMT of the left kidney with local invasion to perirenal tissue and pancreas that was initially misinterpreted as a renal cell carcinoma upon clinical and radiographic examinations. The tumor cells which were positive immunohistochemically for smooth muscle actin, anaplastic lymphoma kinase and vimentin supported the diagnosis of IMT. We discussed the histopathological features and differential diagnosis of this rare neoplasm in the review of the literature.

#### Keywords

Inflammatory Myofibroblastic Tumor; Kidney; Anaplastic Lymphoma Kinase

## Introduction

Inflammatory myofibroblastic tumor (IMT) is a slow growing lesion with an unknown malignant potential which is most commonly found in the lung; however, it may also arise in a variety of tissues and organs including the respiratory tract, gastrointestinal tract, central nervous system, orbit, soft tissues, spleen, lymph nodes, thyroid, uterus, and heart [1,2]. In the genitourinary tract, IMT most commonly occurs in the bladder. Also case studies of IMT of the kidney, renal pelvis, and ureter have been previously reported [3]. IMT occurs primarily in children and young adults but can occur at any age [4]. It is composed of inflammatory infiltrate of plasma cells, histiocytes, lymphocytes, and eosinophils in a matrix of myofibroblastic mesenchymal spindle cells [4]. Although the etiology of this tumor is unclear, an exaggerated inflammatory reparative reaction to trauma, autoimmune reaction or infection has been suggested as etiologic factors of these lesions [1]. IMT was initially thought to be of purely inflammatory origin but recently, these lesions have been perceived as low-grade mesenchymal neoplasms associated with secondary inflammatory changes. Also further studies suggested a neoplastic nature which is evidenced by clonal cytogenetic abnormalities and more aggressive clinical behavior such as local recurrence, and even distant metastases [5]. In addition, approximately 50 – 70% of IMTs have been shown to harbor clonal cytogenetic aberrations of the anaplastic lymphoma kinase (ALK) gene on the short arm of chromosome 2 at 2p23, and these patients had a higher frequency of recurrence, confirming the neoplastic nature of this subset of IMT [4]. IMT has been reported rarely in the kidney, and all the IMTs of kidney reported in literature did not show ALK-1 expression. However, this is the first report of ALK-1 positive IMT of the kidney with pancreas invasion which may emphasize the role of immunohistochemical overexpression of ALK-1 protein in establishing the diagnosis of IMT and the relation between ALK-1 gene expression and IMT's malignant biological behavior such as local invasion.

## Case Report

A 78 year-old woman presented to our hospital with complaints of abdominal pain. There was no previous trauma, and the medical history was unremarkable. Laboratory examinations of routine blood and urine tests revealed no abnormalities. During the clinical evaluation, a left renal mass detected on ultrasonography measuring 25×25×20 cm which located in the upper pole of the left kidney, with an extension to the perinephric fat tissue. Computed tomography (CT) scan also confirmed an intrarenal mass involving the upper region of the left kidney with possible extension into spleen and pancreas tail (Figure 1). The contralateral kidney was normal. On the basis of the clinical and radiologic findings, a malignancy such as renal cell carcinoma was suspected. The patient underwent left radical nephrectomy, splenectomy and partial pancreas resection for presumed renal cell carcinoma.

On macroscopic examination, the mass appeared to be a solid, firm, white tumor measuring 17×15×6.5cm, and replaced both the cortex and the medulla, compressing the pelvis in the upper pole of the kidney. The tumor extended to the perinephritic fat tissue and showed adherence and invasion to pancreas. It was



Figure 1: Preoperative CT scan demonstrates a left renal parenchymal mass with extension to the pancreas (\* indicates the tumor, \*\* indicates the pancreas tail)

also densely adherent to the spleen but had no spleen involvement on gross examination. No gross necrosis or hemorrhage was noted. Examination of the microscopic section showed a spindle cell proliferative lesion arranged mainly in a short fascicular pattern among a fibrous stroma, rich in mixed inflammatory cells composed of plasma cells, histiocytes, lymphocytes, and eosinophils. The spindle cell proliferation consisted of relatively uniform cells with no nuclear atypia and rare mitoses (Figure 2A, 2B). Epithelial structures, such as tubules or glomeruli, were not found within the tumor. Multiple sections studied from the resection materials showed tumor invasion in pancreas (Figure 2C). Surgical margins were clear and no histologic evidence of extension into the renal vein, artery, or ureter was found.

Immunohistochemically, the spindle-shaped cells expressed smooth muscle actin (SMA) (Figure 3A), ALK-1 (Figure 3B), and vimentin. HMB-45, desmin, CD34, and pan-keratins were negative. Ki-67 proliferative index was 10% (Figure 3C). On the basis of the histopathologic and immunohistochemical findings, a diagnosis of IMT was made. No adjuvant treatment was given after surgical excision and she presented 2 months later with recurrent abdominal pain, and pleural effusion and assist was

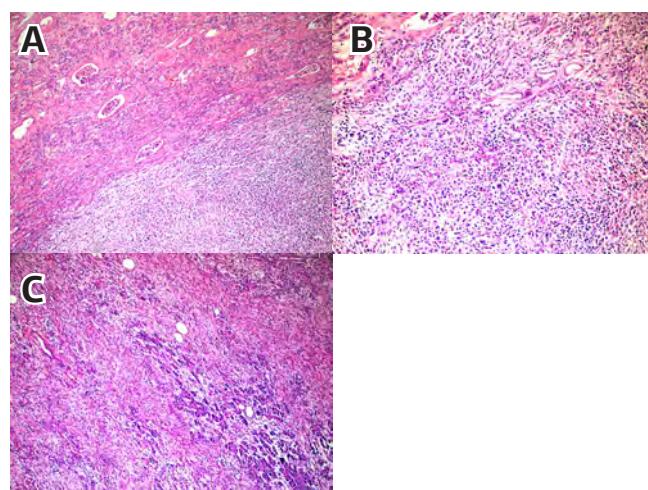


Figure 2: (A) Tumor composed of spindle cells admixed with inflammatory cells (HE; 100x) and, (B) high power shows a distinctive inflammatory cell infiltrate composed of plasma cells and lymphocytes (HE; 200x). (C) Tumor invasion to pancreas (HE; 100x).

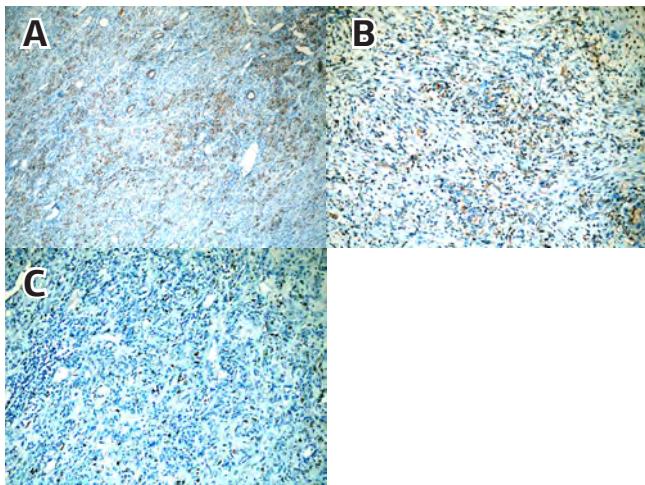


Figure 3. Immunohistochemical expression of (A) SMA (DAB; 100×), (B) ALK-1 (DAB; 200×) and, (C) Ki-67 (DAB; 200×) in tumor cells.

noted on abdominal USG. USG guided thoracentesis and paracentesis were performed and the diagnosis was benign cytology, but seven months after surgery, the patient died because of complications related to tumor invasion and treatment.

## Discussion

Urinary tract IMTs are uncommon and may mimic other more common malignancies. Most patients present with a solitary mass, although in some patients multiple masses involving one region have been reported [2]. There are only a few reports in the literature reporting IMT in the kidney. In all these reports, IMTs were non-invasive and confined to organ borders. We report the clinicopathological features of an intrarenal IMT presenting as a large mass in the upper region of the left kidney with extension into pancreas. The mass was initially considered an aggressive malignant neoplasm according to radiological and clinical examinations.

Three histologic patterns have been identified in IMT, including a myxoid vascular pattern, a compact spindle cell pattern and a hypocellular fibrous pattern [2]. In the majority of tumours, one pattern dominates with some representation from the other patterns. Nuclear pleomorphism and mitotic figures are not prominent, but occasional atypical cells with large nuclei can be seen [6]. Immunohistochemically, most cases of IMT express SMA and muscle-specific actins. Some cases have desmin and cytokeratin reactivity [6]. ALK immunostaining is detected in 40%–60% of cases [7]. The histology in our case is consistent with the second pattern. Immunohistochemical studies, including our study, support the myofibroblastic nature of this lesion with consistent expression of vimentin and SMA.

IMT may also be differentiated from malignant tumors such as sarcomatoid renal cell carcinoma, myxoid leimyosarcoma, fibrosarcoma, rhabdomyosarcoma, malignant fibrous histiocytoma, and malignant nerve sheath tumors, by the absence of dense cellularity, cellular pleomorphism, necrosis, severe atypia, high mitotic rates and with the help of immunohistochemical staining of IMTs for ALK-1 [8].

Histologically, IMT usually lacks mitoses, atypia, and pleomorphism of cells. Presence of a polymorphous inflammatory infiltrate supports the diagnosis of IMT [2]. The histopathologic features that are associated with aggressive behavior remain

undetermined, although the presence of cellular atypia, ganglion-like cells, increased mitotic figures, multinodularity, DNA aneuploidy, elevated Ki-67 proliferative index, and oncogenic protein overexpression, such as ALK, p53, and bcl-2 may identify a subset of tumors that have the potential for recurrence or malignant transformation [9]. In our case cellular atypia, ganglion-like cells and, multinodularity were not observed. Mitotic figures and Ki-67 proliferative activity were low; however we observed ALK expression in spindle shaped tumor cells.

Coffin et al. [4] demonstrated that ALK-positive IMTs were diagnosed in younger patients and had a tendency to recur. However, ALK-negative IMTs were associated with the presence of metastases [4]. They concluded that, ALK reactivity may be a favorable prognostic indicator in IMT and abdominopelvic IMTs recur more frequently [4]. Recently in the study of Kapusta et al. [3] all of the cases of IMT of kidney were negative for ALK-1 [3]. Inconsistent with the findings of Coffin et al. [4] our patient was an old woman, and the tumor with local invasion to pancreas, showed ALK-1 immunoreactivity. Although the follow up has been 7 months during this time neither recurrences nor metastases have been observed in our patient.

ALK-1 negative IMT of kidney may represent a subset of IMT with different disease process or subset that may be reactive in nature [3]. The relation between ALK-1 gene expression and IMT's aggressiveness such as tendency to recur, infiltrative local growth, vascular invasion, and malign transformation has not been clarified. Further investigation is necessary to determine whether IMT has a different transforming mechanism or if different regions of the ALK-1 gene are involved in the pathogenesis of this lesion [4,7]. As in our case, ALK-1 positive immunoreactivity can be correlated with aggressive clinical features such as infiltrative growth.

The clinical course of IMT is usually relatively indolent but recurrences are documented especially in the extrapulmonary lesions, which are larger than 8 cm and which are locally invasive [2]. A small subset of IMT (10–15%) shows a more aggressive and metastatic phenotype, and also malignant transformation has been reported, ranging from 8% to 18% in some investigations [2,4,6,9]. Complete surgical resection, if possible, is the treatment of choice for most IMTs and, radiation therapy or chemotherapy has been tried in unresectable cases. In the literature review of renal IMTs, surgical excision has been the course of therapy with no evidence of recurrence or metastatic disease reported [2].

IMT can be confused with both reactive processes as well as potentially malignant neoplasm, therefore considering its existence in the kidney is of utmost clinical significance. The morphologic and immunohistochemical features of these neoplasms emphasize the difficulties in distinguishing these benign neoplasms from more aggressive spindle cell tumors of the kidney. The demonstration of ALK-1 expression in renal IMT may contribute to confirm the diagnosis of IMT in the wide spectrum of spindle cell tumors of the kidney, also its expression may give an idea about the behavior of the tumor in collaboration with morphological findings.

## Competing interests

The authors declare that they have no competing interests

**References**

1. Dehner LP. The enigmatic inflammatory pseudotumors: The current state of our understanding, or misunderstanding. *J Pathol* 2000; 192: 277-279.
2. Coffin CM, Watterson J, Priest JR, Dehner LP. Extrapulmonary inflammatory myofibroblastic tumor (inflammatory pseudotumor). A clinicopathologic and immunohistochemical study of 84 cases. *Am J Surg Pathol* 1995; 19(8): 859-872.
3. Kapusta LR, Weiss MA, Ramsay J, Lopez-Beltran A, Srigley JR. Inflammatory myofibroblastic tumors of the kidney: a clinicopathologic and immunohistochemical study of 12 cases. *Am J Surg Pathol* 2003; 27(5): 658-666.
4. Coffin CM, Hornick JL, Fletcher CD. Inflammatory myofibroblastic tumor: Comparison of clinicopathologic, histologic, and immunohistochemical features including ALK expression in atypical and aggressive cases. *Am J Surg Pathol* 2007; 31: 509-520.
5. Griffin CA, Hawkins AL, Dvorak C, Henkle C, Ellingham T, Perlman EJ. Recurrent involvement of 2p23 in inflammatory myofibroblastic tumors. *Cancer Res* 1999; 59: 2776-2780.
6. Fisher C. Myofibroblastic malignancies. *Adv Anat Pathol* 2004; 11: 190-201.
7. Cessna MH, Zhou H, Sanger WG, Perkins SL, Tripp S, Pickering D, et al. Expression of ALK1 and p80 in inflammatory myofibroblastic tumor and its mesenchymal mimics: a study of 135 cases. *Mod Pathol* 2002; 15(9): 931-938.
8. Grignon DJ, Ayala AG, Ro JY, el-Naggar A, Papadopoulos NJ. Primary sarcomas of the kidney. A clinicopathologic and DNA flow cytometric study of 17 cases. *Cancer* 1990; 65(7): 1611-1618.
9. Hussong JW, Brown M, Perkins SL, Dehner LP, Coffin CM. Comparison of DNA ploidy, histologic, and immunohistochemical findings with clinical outcome in inflammatory myofibroblastic tumors. *Mod Pathol* 1999; 12: 279-286.

**How to cite this article:**

Başpinar Ş, Kapucuoğlu N, Çaloğlu E, Özorak A, Güzel A, Değirmenci B. Invasive Inflammatory Myofibroblastic Tumor of the Kidney with Anaplastic Lymphoma Kinase (ALK) Expression. A Case Report. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 77-80.



## 5-Fluorouracil Related Benign Paroxysmal Positional Vertigo

## 5-Florourasil İlişkili Bening Pozisyonel Vertigo

5-Florourasil ve Vertigo / 5-Flurourasil and Vertigo

Mustafa Yıldırım<sup>1</sup>, Eda Parlak<sup>2</sup>, Ömer Tarık Selçuk<sup>3</sup>, Mustafa Yıldız<sup>4</sup>, Utku Dönem Dilli<sup>4</sup>, Üstün Osman<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ministry of Health Batman Regional Govermant Hospital, Department of Medical Oncology, Batman,

<sup>2</sup>Antalya Education and Research Hospital Department of Radiology, Antalya,

<sup>3</sup>Antalya Education and Research Hospital Department of Ear Nose and Throat, Antalya,

<sup>4</sup>Antalya Education and Research Hospital, Department of Medical Oncology, Antalya, Turkey

Bu çalışma 4.Tıbbi Onkoloji Kongresi Antalya. 2012'de poster bildiri olarak sunulmuş ve bildiri kitabında basılmıştır.

### Özet

Benign paroksismal pozisyonel vertigo en sık rastlanılan periferik vestibüler sistem hastalığıdır. Hastalığın etyolojisinde başta kafa travması ve uzamış yatak istirahati olmakla beraber, labirentit, iç kulak iskemisi, kronik süpüratif otitis media, stapes cerrahisi ve ilaçların rol aldığı bildirilmiştir. Ancak hastaların %58'inde sebep bilinmemektedir. Safra kesesi kanseri nedeni ile 5-Florourasil kullanan hastamızda rastlanan BPPV ise bu ilaçlar için şu ana kadar tanımlanmamış bir yan etki olup yapılan testlerle ve spesifik tedavi ile düzelleme göstermiştir. Bu nedenle de bu tür kemoterapik ajanlara bağlı gelişenek BPPV'li olgularda bu semptomların ilaçlara bağlı bulantı kusmalar ile karıştırılmadan BPPV tanısı konularak bu şekilde tedavi edilmelerinin hastalar için daha önemli bir konfor sağlayacağına inanmaktayız.

### Anahtar Kelimeler

Vertigo; 5-Florourasil; Safra Kesesi Kanseri

### Abstract

Benign paroxysmal positional vertigo is the most frequently occurring peripheral vestibular system disease. It is reported that head trauma and prolonged bed rest in particular, and labyrinthitis, inner ear ischemia, chronic suppurative otitis media, stapes surgery and medicines take part in etiology of the disease. However, the disease has unknown causes in 58% of the patients. BPPV that was encountered in our case who using 5 fluorouracil due to gallbladder cancer, is a side effect that is not yet defined, and makes progress with performed tests and specific treatment; and it was considered as a BPPV case occurring in relation with 5 FU. For this reason, we believe that treating the patient according to BPPV diagnosis will provide a more important comfort for the patients in cases of BPPV occurrences in relation with chemotherapeutic agents, these symptoms should not be confused with nausea and vomiting related to the drugs.

### Keywords

Vertigo; 5 Fluorouracil; Gallbladder Cancer

## Introduction

Benign paroxysmal positional vertigo (BPPV) is the most frequently occurring peripheral vestibular system disease and it spontaneously occurs in all ages more frequent in the 50-70 age group. Dizziness symptoms appear upon sudden head movements and last for a very short time. It is reported that head trauma and prolonged bed rest in particular, and labyrinthitis, inner ear ischemia, chronic suppurative otitis media, stapes surgery and medicines take part in etiology of the disease. However, the disease has unknown causes in 58% of the patients [1]. BPPV is the most common form of the vertigos originating from peripheral origin. The diagnosis is based on findings of typical positional rotatory nystagmus during Dix-Hallpike test. It is believed that pathophysiology causes otoconia particles to move within the endolymph fluid and go to semicircular canals, move in semicircular canals by the influence of gravity and stimulate the cupula, and as a result it causes vertigo and nystagmus [2]. We discussed the case that received chemotherapy treatment upon the diagnosis of adenocarcinoma of the gallbladder treatment in our clinic; it was diagnosed as BPPV right after this treatment and the treatment of BPPV was started to be given. We discussed the effect of the chemotherapy on BPPV.

## Case Report

Fourty six years old woman patient, who consulted our emergency department for having abdominal pain complaint, was diagnosed as acute cholecystitis, and cholecystectomy was performed. Liver bed resection and paraaortic lymph nodes dissection were performed on the patient whose pathological result was reported as adenocarcinoma. Chemoradiotherapy was planned for the patient who resorted to our clinic for adjuvant therapy in the postoperative period. Administration of adjuvant chemotherapy (CT) consisting of 5 fluorouracil (5FU) was started. Beginning from the first treatment, dizzy spells, nausea, and vomiting complaints that were provoked by head movements arose. First, antiemetic and antivertiginous treatments were administered to the patient because it was believed that these complaints were caused by chemotherapy. We perform a cranial Magnetic Resonance Imaging (MRI) to rule out a central cause. Cranial MRI was normal. Otorhinolaryngology clinic consulted the patient, who did not make significant progress with regard to the recovery of the complaints and whose neurological examination and the cranial MRI was normal, with pre-diagnosis of peripheral vertigo. The patient having dizziness complaint that lasts for a very short time and appears upon head movements did not describe tinnitus and hearing impairment. The patient did not have a background of chronic otitis media, Meniere's disease and head trauma and had normal results from bilateral otoscopy. The patient was specified as having vertigo and positional nystagmus upon head shake test and tended to the right as it was observed in straight line walking test. The patient, whose pure tone audiometry was normal, was tested using Dix-Hallpike test for BPPV. Test was ended upon vertigo complaints on the right side of the patient and positional nystagmus was observed during the test. The patient was considered as she can tolerate Epley maneuver, this maneuver applied as treatment upon the diagnosis of BPPV. Dimenhydrinate 50 mg/ml treatment was terminated. The patient

continued to receive adjuvant chemotherapy treatment without having vertigo complaints.

## Discussion

BPPV is the most common form of the vertigos originating from peripheral origin. In the case of BPPV, dizziness occurs during head movements. It is sudden, short-term and considerably intense. It usually lasts for about 10-30 seconds. Hearing is normal and it is not accompanied with tinnitus. Also our patient did not describe tinnitus and hearing impairment. These symptoms were notably important for our case because effects especially such as nausea and vomiting are common symptoms for the patients who receive chemotherapy treatment. For this reason, these symptoms were the first considered CT side effects and BPPV was realized later. Yang et al. reported that, in three cases that were treated with radiotherapy due to nasopharyngeal cancer, BPPV occurred in relation with ionizing radiation [3]. In the treatment of these patients repositioning maneuver of the particles was used and favorable results were attained in two patients. BPPV case related to CT has not been reported in the literature. In our case, BPPV was considered upon background and examination findings, and the patient was treated for BPPV and showed complete recovery.

It is known that vertigo has many central and peripheral reasons and some of them are medicine related reasons. The primary medicines that can be considered are antibiotics, salicylates and anti-inflammatories, diuretics, anti-convulsives, anti-malarial medicines, quinidine, caffeine, sulfonamides, some sedatives, toxins, some chemotherapeutic agents [4,5]. Dizziness that occurred in relation with the medicines is often accompanied with hearing loss and tinnitus. If the medicines are continued to be taken, vertigo complaints continue as well. Any kind of hearing complaints accompanying with dizziness was not recorded. Although our patient had been using CT agents, complaints were completely recovered after BPPV treatment. Cytotoxic and vestibulotoxic effects of CT drugs are known, however there is no BPPV case that was reported before.

In the radiotherapy program of our patient, 5 FU was used as chemotherapeutic agent. These agent can cause variable side effects according to different dose schemas, such as nausea, vomiting, diarrhea, stomatitis, alopecia and leucopenia. The most important dose restriction requiring side effects are myelosuppression, diarrhea, and hand-foot syndrome [6]. 5FU also can cause neurological side effects due to the cerebellar toxicity. In our patient with the ENT examination and with the normal neurological examination and the cranial MRI the patient was diagnosed as BPPV. In cancer patients with vertiginous symptoms for the possibility of metastasis in the posterior cranial fossa the cranial MRI could be used to rule out a central cause like in our case.

BPPV that was encountered in our case, is a side effect that is not yet defined, and makes progress with performed tests and specific treatment; and it was considered as a BPPV case occurring in relation with 5 FU. For this reason, we believe that treating the patient according to BPPV diagnosis will provide a more important comfort for the patients in cases of BPPV occurrences in relation with chemotherapeutic agents, these symptoms should not be confused with nausea and vomiting

related to the drugs.

We concluded that when a patient undergoing CT suffers from vertigo, this does not necessarily have to be a side effect of CT.

We must rule out other causes, including BPPV.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests

#### **References**

1. Hornibrook J. Benign Paroxysmal Positional Vertigo (BPPV): History, Pathophysiology, Office Treatment and Future Directions. *Int J Otolaryngol*. 2011;83:56-71.
2. Honrubia V, Baloh RW, Harris MR, Jacobson KM. Paroxysmal positional vertigo syndrome. *Am J Otol*. 1999;20:465-70.
3. Yang XM, Lu YD, Xie DH, Shu JB. Benign paroxysmal positional vertigo following radiotherapy for nasopharyngeal carcinoma (report of 3 cases). *Lin Chuang Er Bi Yan Hou Ke Za Zhi*. 2000;14:164-5.
4. Dallan I, Bruschini L, Nacci A, Bignami M, Casani AP. Drop attacks and vertical vertigo after transtympanic gentamicin: diagnosis and management. *Acta Otorhinolaryngol Ital*. 2005;25:370-3.
5. Somefun OA, Giwa OS, Bamgbose BA, Okeke-Igbokwe II, Azeez AA. Vestibular disorders among adults in a tertiary hospital in Lagos, Nigeria. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2010;267:1515-21.
6. Robben NC, Pippas AW, Moore JO. The syndrome of 5-fluorouracil cardiotoxicity. An elusive cardiopathy. *Cancer*. 1993;71:493-509.

#### **How to cite this article:**

Yıldırım M, Parlak E, Selçuk ÖT, Yıldız M, Dilli UD, Osman Ü. 5-Fluorouracil Related Benign Paroxysmal Positional Vertigo. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 81-3.



## Cockayne Syndrome with Rare Manifestations: A Case Report

### Cockayne Sendromu'nun Nadir Bulgularla Birlikteliği: Bir Olgu Sunumu

Cockayne Sendromu / Cockayne Syndrome

Tülay Tos<sup>1</sup>, M. Yunus Alp<sup>2</sup>, Ülker Ertan<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Tıbbi Genetik Bölümü, Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A Hastanesi, Ankara,

<sup>2</sup>Tıbbi Genetik Bölümü, Ali Osman Sönmez Onkoloji Hastanesi, Bursa,

<sup>3</sup>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A Hastanesi, Ankara, Türkiye

#### Özet

Cockayne sendromu CSA (ERCC8) ve CSB (ERCC6) genlerindeki mutasyonların neden olduğu nükleotit ekzisyon tamir mekanizmasındaki defektler sonucu görülen, çok nadir otozomal resisif bir hastalıktır. Karakteristik bulguları kaşektik dwarfizm, nörolojik dejenerasyon, psikomotor gerilik, mikrosefali, pigmenter retinopati, sensörinöral işitme kaybı ve fotosensitivitedir. Bu vakada kaşektik boy kısalığı, mikrosefali, mental retardasyon, dismorphik yüz görünümü, mitral yetmezlik, akut renal yetmezlik, inmemiş testis ve pektus carinatum gibi bulgulara sahip olan 10 yaşında bir erkek hasta sunulmuştur. Hastamız konuşamıyor ve yürüyemiyordu. Bu vaka kompleks beyin MRI bulguları yanında, Cockayne sendromunda daha önce rapor edilmemiş mitral yetmezlik, inmemiş testis ve pektus carinatum gibi bulgular nedeniyle sunuldu.

#### Anahtar Kelimeler

Cockayne Sendromu; Nörodejenerasyon; Mitral Yetmezlik; İnmemiş Testis; Pektus Carinatum

#### Abstract

Cockayne syndrome is a very rare autosomal recessive inherited disease associated with nucleotide excision repair defects caused by mutations in CSA (ERCC8) and CSB (ERCC6) genes. Characteristic features of this syndrome are dwarfism, neurological degeneration, microcephaly, pigmentary retinopathy, sensorineural deafness and photosensitivity. Here we describe a male patient, at 10 years old, with cachectic dwarfism, microcephaly, dysmorphic facial features, cardiac defect, acute renal failure, several abnormal brain MRI findings, and undescended testis. He couldn't walk and speak yet. We presented this case because of complex MRI findings of brain, and besides, novel features such as mitral insufficiency, undescended testis, and pectus carinatum, were not described in Cockayne syndrome previously.

#### Keywords

Cockayne Syndrome; Neurodegeneration; Mitral Insufficiency; Undescended Testis; Pectus Carinatum

DOI: 10.4328/JCAM.2022

Received: 15.08.2013 Accepted: 05.09.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 84-6

Corresponding Author: Tülay Tos, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları E.A.H., Tıbbi Genetik Bölümü, Babür Cad. No: 44 (06080) Altındağ, Ankara, Türkiye. GSM: +905063919978 F.: +90 3123170353 E-Mail: tulaytos@hotmail.com

## Giriş

Cockayne sendromu ilk olarak 1936 yılında Cockayne tarafından tanımlanan otozomal resesif olarak kalıtılan çok nadir bir hastalıktır [1]. Batı Avrupa'da hastalığın mimimum insidansı 2.7/1.000.0000 olarak değerlendirilmiştir [2]. Sendromun karakteristik bulguları kaşektik dwarfism, nörolojik dejenerasyon, psikomotor gerilik, mikrosefali, pigmenter retinopati, sensörinöral işitme kaybı, prematür aging ve fotosensitivitedir [3]. Mikroretrognati, kondüler displazi, oligodontia gibi oral ve dental anomaliler de sendrom ile ilişkilidir. Hastalık progresif seyirlidir, klinik bulgular ve bulguların şiddeti zamanla artmaktadır. Bu nedenle yaşa göre hastaların klinik spektrumu değişmektedir. Cockayne sendromu CSA (ERCC8) ve CSB (ERCC6) genlerindeki mutasyonların neden olduğu nükleotit ekzisyon tamir mekanizmasındaki defektler sonucu görülür [4].

Bu vakada CS için karakteristik olan kaşektik boy kısalığı, mikrosefali, mental retardasyon, dismorfik yüz görünümü yanında, daha önce Cockayne sendromu ile birlikte rapor edilmemiş mitral yetmezlik, inmemiş testis ve pektus karinatum gibi bulgulara sahip olan 10 yaşında bir erkek hasta sunulmuştur.

## Olgı Sunumu

10 yaşındaki erkek hastamız aralarında akrabalık bulunmayan sağlıklı anne ve babanın üçüncü çocuğu olarak gebeliğin 40. haftasında spontan vajinal yolla doğmuştur. Doğum ağırlığı 3500 gr olan hastamızın doğumdaki boy ve baş çevresi ölçümleri bilinmiyor. Hastamızın sağlıklı iki kız kardeşi var. Hastamız ile benzer bulgulara sahip olduğu düşünülen ailenin bir erkek çocuğu daha önce hayatını kaybetmiş.

Ailenin ifadesine göre hasta, zamanında başını dik tutmaya ve desteksz oturmaya başlamış, ancak 2,5 yaşında destekli yürümeye başlamış olan hasta 3 yaşından sonra tamamen yürüyemez olmuş. Hastamız konuşmaya hiç başlayamamış.

Fizik muayenesinde hastamız kaşektik görünümlü, deri altı yağ dokusu ve kas dokusu azalmış, ciddi boy kısalığı ve mental retardasyon özellikleri sergiliyordu. Baş ve yüz bulguları; mikrosefali, üçgen yüz görünümü, seyrek saçlar, derin yerleşimli gözler (enoftalmi), pinched burun, büyük ve prominent yerleşimli kulaklar (Şekil 1). Hastamızın ayrıca dış çürükleri ve kuru derisi var-



Şekil 1: Hastanın dismorfik yüz özellikleri; mikrosefali, üçgen yüz görünümü, seyrek saçlar, derin yerleşimli gözler (enoftalmi), pinched burun, büyük ve prominent yerleşimli kulaklar

di. İskelet sistemi muayenesinde pektus karinatum, el ve ayak parmaklarında fleksiyon kontraktürü saptandı. Genital muayenesinde testisler skrotumda palpe edilemedi. USG'de inguinal yerleşimli normalden küçük testisler saptandı. Ekokardiyografide mitral yetmezlik tespit edildi. Kan biyokimyasında hipoalbuminemi, ürük asidozis ve artmış transaminaz seviyeleri çıkan hasta akut renal yetmezlik tanısı ile periton diyalizine alındı. Hastanın kraniyal MR bulguları yaygın nörolojik dejenerasyon ile uyumluydu; korpus kallosum, serebrum, cerebellum, cerebellar hemisferler ve basal ganglionlarda atrofi, bulbus, pons ve mesencephalonda hafif hipoplazi, optik radyasyo ve sentrum ovalede dismyelinizasyon, üçüncü ve dördüncü ventriküllerde dilatasyon, ayrıca retroserebellar araknoid kist saptandı. EMG duyu ve motor sinirlerin etkilendiği, demiyelinizan ve aksonal tipte polinöropatinin varlığını ortaya koydu.

## Tartışma

Cockayne sendromunun klinik olarak ağır formu olan erken başlangıcı tipi hastalığın konjenital bulgularını taşırı ve prenatal büyümeye geriliği, ağır nörolojik disfonksiyon ve erken ölüm ile seyredenken, daha hafif formu olan geç başlangıcı tipinde bulgular doğumdan sonra, geç çocukluk döneminde veya yetişkinlikte ortaya çıkar [5]. Hastalığın karakteristik bulguları kaşektik dwarfism, nörolojik dejenerasyon, psikomotor gerilik, mikrosefali, pigmenter retinopati, sensörinöral işitme kaybı ve fotosensitivitedir [3]. Büyüme geriliği tüm hastalarda görülür. Boydan daha çok kilo etkilendiği için 'kaşektik dwarfism' tabiri kullanılır. Tüm CS'li hastalarda görülen nörolojik disfonksiyon, yürüme ve konuşma başlangıcı dönemlerinde kendini gösterir. Mental retardasyon da CS'de mutlaka görülen bir özellikir [4]. Sentral sistemi görüntülemelerinde serebral ve cerebellar atrofi, beyaz cevher anomalileri ve beyin kalsifikasyonları en önemli bulgulardandır [6].

Bu olguda sunduğumuz hastamız CS için karakteristik kabul edilen bulguların çoğu sahiptir. Kaşeksi, boy kısalığı, mikrosefali, gelişme geriliği, mental retardasyon, nörolojik dejenerasyon vb. Bununla birlikte işitme kaybı, pigmenter retinopati, ve fotosensitivite gibi bazı önemli bulgular hastamızda bulunmamaktadır. İşitme kaybı CS hastalarında kardinal bir bulgu olmasına rağmen kaybin hafifliğine göre bazı hastalarda tespit edilememiş olabilir. Pigmenter retinopati de hastalığın ileri evrelerinde yaşla birlikte ortaya çıkabilecek bir bulgudur. Fotosensitivite ise bazı hastalarda belirgin olmayıpabilir [4].

Hastamızda CS sendromu için tipik bulguların yanı sıra nadir görülen bulgular da vardır; akut renal yetmezlik, mitral yetmezliği, inmemiş testis ve pektus karinatum gibi. CS'nin kardinal bulgularından sonra en sık görülen önemli bulgularında birisi hastaların %10'unda gelişen renal komplikasyonlardır [3]. CS hastalarında diğer organ anomalileri ise son derece nadir görülür. Bugüne kadar literatürde CS hastalarında majör bir konjenital kardiyak defekt rapor edilmemiştir.

Bu olguda sunduğumuz Cockayne sendromlu hastamız, sendrom için tipik olan bulguları yanında, bugüne kadar CS ile ilişkisi gösterilmemiş mitral yetmezlik, inmemiş testis ve pektus karinatum gibi bulgularıyla nadir bir vaka olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu anomalilerin Cockayne sendromu ile ilişkisini kanıtlamak için yeterli veriye sahip olmasak da, bu hastalığın klinik spektrumunun ne kadar geniş olabileceği dair ipuçları vermektedir.

Özellikle yürüme ve konuşma çağındaki çocukların bu becerilerindeki gecikmeler her zaman için nörogelişimsel hastalıklardan kuşku duyulmasını gerektirmektedir. Cockayne sendromu da bu hastalık gruplarında nadir görülen ama progresif özelliği ile erken tanınması gereken bir hastalıktır.

#### **Çıkar Çaklıması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çaklıması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Cockayne EA. Dwarfism with retinal atrophy and deafness. *Arch Dis Child* 1936;11(61):1-8.
2. Kleijer WJ, Laugel V, Berneburg M, Nardo T, Fawcett H, Gratchev A, et al. Incidence of DNA repair deficiency disorders in western Europe: Xeroderma pigmentosum, Cockayne syndrome and trichothiodystrophy. *DNA Repair (Amst)* 2008;7(5):7744-7750.
3. Nance MA, Berry SA. Cockayne syndrome: review of 140 cases. *Am J Med Genet* 1992;42(1):68-84.
4. Laugel V. Cockayne syndrome: The expanding clinical and mutational spectrum. *Mech Ageing Dev* 2013;134(5-6):161-70.
5. Pasquier L, Laugel V, Lazaro L, Dollfus H, Journe H, Edery P, et al. Wide clinical variability among 13 new Cockayne syndrome cases confirmed by biochemical assays. *Arch Dis Child* 2006;91(2):178-182.
6. Mundaganur P. A Rare Case of Cockayne Syndrome-MRI Features. *Journal of Clinical and Diagnostic Research* 2012;6(9):1582-1583.

#### **How to cite this article:**

Tos T, Alp MY, Ertan Ü. Cockayne Syndrome with Rare Manifestations: A Case Report. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 84-6.



## Primary Hydatid Disease of Retroperitoneum: Case Report

### Retroperitonun Primer Hidatik Hastalığı: Olgu Sunumu

Retroperitonun Hidatik Hastalığı / Hydatid Disease of Retroperitoneum

Doğan Albayrak, Abdil Cem İbiş  
Trakya University, Department of General Surgery, Edirne, Turkey

Bu olgu sunumu aynı isim sıralaması ve kişiler tarafından,  
18. Ulusal Cerrahi Kongresinde (23-27 Mayıs 2012 İzmir-Türkiye) poster bildiri olarak sunulmuştur.

#### Özet

Kist hidatik hastalığı halen dünyanın birçok bölgesinde endemik olarak görülmekte ve bölgemiz ve ülkemiz için yaygın bir sağlık sorunu olarak önemini korumaktadır. Sunumumuzda başka odağı saptanamayan izole primer retroperitoneal yerleşimli kist hidatik olgusunun sunulmuştur. Kist hidatik, retroperitoneal kitlelerinin ayırtanlığında düşünülmesi gereken nadir bir durumdur.

#### Anahtar Kelimeler

Hidatik Hastalık; Retroperitoneal Kist; Cerrahi

#### Abstract

Hydatid disease is still seen as an endemic disease in several regions of the world and holds importance for both our country and region as a common health problem. We present an isolated primary retroperitoneal hydatid cyst, without any other confirmed cyst localization. Hydatid cyst should be considered for differential diagnosis of retroperitoneal masses, as a rare location.

#### Keywords

Hydatid Disease; Retroperitoneal Cyst; Surgery

DOI: 10.4328/JCAM.2143

Received: 10.11.2013 Accepted: 25.11.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 87-9

Corresponding Author: Doğan Albayrak, Trakya University, Department of General Surgery, 22030, Edirne, Turkey.

GSM: +905052170482 E-Mail: albayrakdogan@hotmail.com

## Introduction

Hydatid disease is still seen as an endemic disease in several regions of the world and holds importance for both our country and region as a common health problem [1]. This disease is a zoonosis, caused by the larva cestodes of *Echinococcus* species [1]. Anatomic localizations of the cysts are reported to be highly variable. Retroperitoneal involvement of hydatid disease is rare [1-3]. We present an isolated primary retroperitoneal hydatid cyst, without any other confirmed cyst localization.

## Case Report

A 31-year-old woman was referred to our surgical polyclinic with abdominal pain and abdominal mass of unknown origin. Physical examination revealed a left sided abdominal mass. Abdominal CT scan showed, a 12 cm sized mass with septations in front of the left psoas muscle and extending to the inferior pole of the left kidney (Fig. 1). The tumor markers as well as the indirect haemagglutination test for echinococcus granulosus were negative. Surgical intervention was planned. During the surgical exploration, a lobulated cystic mass, located in front of the left psoas muscle, and medial side of the descending colon, adjacent to the inferior pole of left kidney. Total excision of the mass was performed (Fig. 2). The left ureter was also preserved without perforating the cystic mass. The postoperative period was uneventful and the patient was discharged on the third day. Histopathologic examination revealed hydatid disease. Oral al-

bendazole treatment was started after the histopathologic confirmation.

## Discussion

The human beings are random intermediate hosts for infestations of *echinococcus* species [1]. Mature parasites settle in small intestines of carnivore animals. The eggs of the parasites are spread within feces of these animals [1]. Intermediate hosts get infected within digestion. Spawed embryos, transpass to the blood through the intestinal mucosa then become able to invade any tissue of the body [1-3]. The liver as high as 50-70%, the lungs as 11-17%, the soft tissues as 2.4-5.3%, the heart as 0.5-3%, and the muscle and subcutaneous tissues as 0.5-4.7% were reported as cyst localizations. Retroperitoneal space is an uncommon localization for hydatid disease [1-5]. The differential diagnosis of retroperitoneal cystic masses consist of lymphangioma, mucinous cystadenoma, mesonephric cystadenoma, mesothelial cyst, hydatid cysts, cystic teratoma [1,6]. Ultrasonography, CT and MRI may be useful in the diagnosis of cystic masses. In our case, the cystic mass was detected by CT, the diagnosis of hydatid cyst was made by histopathological examination. Dinleyin

Hydatid cyst disease, usually has a silent course, without any clinical symptoms. Patients usually get randomly diagnosed by screening procedures administered for any other reasons. Dull abdominal pain is the most common complaint by symptomatic patients. Fatigue, fever, dyspepsia and nausea are other non-specific symptoms. During complicated cyst hydatid cases, fever and jaundice or even anaflactic reaction can be seen [1,5,6]. Cysts located outside the liver, could be primarily or secondarily [7]. Primary hydatid cysts of retroperitoneal space are rarely seen, compared with more common secondary multiple cysts of the region [7,8].

Most secondary cysts are caused by the rupture of the primary cysts in the liver [7]. The etiology of secondary diffuse abdominal hydatidosis is usually related with the rupture of the hydatid cyst in the liver and implantation of fertile scolices inside the peritoneum afterwards [7]. Ten percent of the liver hydatid cysts, rupture into the peritoneal cavity. These ruptures usually occurs following abdominal trauma but it can sometimes occur spontaneously [7,8].

Complications such as rupture of the retroperitoneally located hydatid cysts into the large vessels, ureteral invasion or pressure effect to the adjacent structures were reported [5-7]. As for our case, even the cyst diameter reached 15cm, no complication had occurred.

Preoperative initiation of albendazole is recommended by many authors in patients scheduled for surgery due to hydatid cyst [7]. Preoperative use of medical therapy consisting of albendazole facilitates complete resection of the germinal layer by detaching it from the laminar layer, thus reducing not only the recurrence rates but also the postoperative complications, especially bilious fistulas [7]. In our case, the definitive diagnosis of hydatid disease was only possible after histopathological examination so that made the treatment with albendazole in the postoperative period.

Currently, most viable treatment procedure for hydatid disease is surgery, open or laparoscopic within the selected cases. Pri-



Figure 1. Abdominal CT scan image



Figure 2. Total excision of the mass was performed

mary goals of the surgery are taking out all living cysts from the patient, sterilization of cyst contents, and excision of germinative membrane. Carefully taking out the cyst and its germinative membrane without spreading cyst contents into the abdominal cavity is essential [7-9]. In our case, total cyst excision without perforation is achieved. 6 month long albendazole treatment was advised to avoid post operative recurrence risk, however there are reports claiming that postoperative albendazole treatment is unnecessary for hydatid disease of retroperitoneum [8,9].

Hydatid cyst disease still holds importance for both our region and country, as a common health issue. It should be noted that, this disease can be seen various anatomic locations outside the liver. Hydatid cyst should be considered for differential diagnosis of retroperitoneal masses, as a rare location.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

1. Albayrak D, Sezer YA, İbiş AC, Yağcı MA, Hatipoğlu AR, Coşkun İ. Karaciğer kist hidatik olgularımız. Trakya Univ Tıp Fak Derg 2008;25(2):95-9
2. Hatipoğlu AR, Coşkun I, Karakaya K, İbiş AC. Retroperitoneal Localization of Cyst Disease. Hepato-Gastroenterology 2001;48:1037-9
3. Çörtelekoğlu AT, Beşirli K, Yüceyar L, Bozkurt K, Kaynak K, Tüzün H, ve ark. Atipik yerleşimli kist hidatik. Türk Göğüs Kalp Damar Cer Derg 2003;11:195-7
4. Chen W, Xusheng L. Laparoscopic surgical techniques in patients with hepatic hydatid cyst. The American Journal of Surgery 2007;194:243-7
5. Köksal AŞ, Arhan M, Oğuz D. Kist Hidatik. Güncel Gastroenteroloji 2004; 8(1): 61-7
6. Bülbüller N, İlhan YS, Kırkıl C, Yeniçerioglu A, Ayten R, Çetinkaya Z ve ark. The results of surgical treatment for hepatic hydatid cysts in an endemic area. Turk J Gastroenterol 2006; 17(4): 273-8
7. Öztürk G, Aydını B, Yıldırıgan MI, Başoğlu M, Atamanalp S, Polat KY, ve ark. Posttraumatic free intraperitoneal rupture of liver cystic echinococcosis: a case series and review of literature. The American Journal of Surgery 2007;194:313-16
8. Manouras A, Genetzakis M, Lagoudianakis EE, Papadima A, Triantafillou C, Kekis PV, et al. Intact germinal layer of liver hydatid cysts removed after administration of albendazole. Neth J Med. 2007;65(3):112-6.
9. Yetim İ, Erzurumlu K. Karaciğer Hidatik Kistleri Tedavisinde Güncel Yaklaşımlar. J Clin Anal Med 2013;4(1): 64-71.

#### **How to cite this article:**

Albayrak D, İbiş AC. Primary Hydatid Disease of Retroperitoneum: Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 87-9.



## Familial Case of Piebaldism

### Ailesel bir Piebaldizm Olgusu

Bir Piebaldizm Olgusu / A Case of Piebaldism

Ersin Aydin<sup>1</sup>, Bilal Dogan<sup>2</sup>, Ozlem Karabudak Abuaf<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Kasimpasa Military Hospital Department of Dermatovenerology,

<sup>2</sup>GATA Haydarpasa Teaching Hospital Department of Dermatovenerology, İstanbul, Türkiye

Previously presented in 22<sup>nd</sup> World Congress of Dermatology, May 24–29, 2011, Seoul, Korea.

#### Özet

Piebaldizm, KIT gen mutasyonu sonucu melanoblastların farklılaşması ve derideyeye göçündeki bozukluktan kaynaklanan, otozomal dominant kalıtılan, erder görülen bir hastalıktır. Frontal bölgedeki saçlarda beyazlama (Beyaz perçem) ve simetrik yerleşen hipo veya depigmente yamalarla karakterizedir. Biz burada saçında beyaz perçem, vücudunda simetrik beyaz yamalar olan, iki kızkardeşinde benzer yanıklar bulunan bir olguyu sunuyoruz.

#### Anahtar Kelimeler

Piebaldizm; Beyaz Perçem; Ailesel Piebaldizm

#### Abstract

Piebaldism is a rare, autosomal dominant disease resulting from mutation in the KIT gene which affects differentiation and migration of melanoblasts. It is characterized by white forelock on central frontal scalp and symmetrical stable hypopigmented or depigmented macules. We report here in a 20-year old male patient who has symmetric white patches on his skin and white hair from birth with similar complaints in his two sisters.

#### Keywords

Piebaldism; White Forelock; Familial Case of Piebaldism

DOI: 10.4328/JCAM.2175

Received: 21.11.2013 Accepted: 03.12.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 90-2

Corresponding Author: Ersin Aydin, Kasimpasa Military Hospital, 34440, İstanbul, Turkey.

T.: +90555562862 E-Mail: drersinaydin@yahoo.com

## Introduction

Piebaldism is a rare, autosomal dominant disease characterized by the congenital absence of melanocytes in affected areas of the skin and hair, results in mutations of the KIT gene on chromosome 4q12, which affects the differentiation and migration of melanoblasts from the neural crest during the embryonic life [1]. The skin depigmentation is very characteristic for the disease. Affected individuals always present at birth, white patches are characterized by rigorous symmetry and affect mostly the face, anterior portion of thorax and abdomen, arms, forearms, legs, and thighs [2]. Piebaldism is a permanent condition which mostly has a static course and it may be a socially disabling manifestation for the patient.

## Case Report

A 20-year-old male patient referred to our outpatient clinic for white color change in his scalp and face. On dermatological examination, there were a white triangular forelock extending from vertex to frontal scalp and a white plaque on the center of forehead including medial eyebrows (Figure 1). Irregular, sharp-



Figure 1. Irregular, sharply demarcated, symmetrical, and wide depigmented patches neck, front of trunk and extremities. Note the islands of hyperpigmented macules within depigmentation.

ly demarcated, symmetrical, and wide depigmented patches including some repigmentation islets on front of trunk, neck, arms and legs have also been determined (Figure 2,3). Hands, feet and shoulders were not affected. Family history showed that his two sisters also had similar lesions on their scalp and trunk. Routine laboratory examinations including complete blood count, liver and renal function tests were within normal ranges. In histopathological examination of lesional skin, any melanocytes weren't detected as compatible with piebaldism. There



Figure 2. Depigmented patches over the extremities



Figure 3. White triangular forelock extending from vertex to frontal scalp and a white patches on the center of forehead. Also note the whitening of hair of the medial eyebrows.

weren't any abnormalities noted in hearing tests and visual examinations which can be associated with piebaldism. The patient was diagnosed as familial piebaldism with these findings.

## Discussion

First descriptions for piebaldism date back to early Egyptian, Greek and Roman writings [3]. The disease gene causing piebaldism was firstly identified by Giebel and Spritz in a large family in 1991 [4]. Some recent studies have shown that it was mostly caused by mutations in the KIT gene which encodes the cell-surface receptor transmembrane tyrosine kinase for the steel factor [5]. To date, more than 60 mutations of the KIT gene have been reported in piebaldism.

Clinical manifestations of piebaldism strongly correlate with the site of the mutation of the KIT gene. Both males and females are equally affected, and no race is spared [6]. As well as a white forelock of hair may be the only manifestation in 80–90% of patients, both the hair and the underlying forehead, eyebrows, eyelashes, and trunk may be affected as in our case [7]. Depigmented macules are rectangular or irregular in shape and generally have a symmetrical distribution. Characteristically islands of hyperpigmentation are present within and at the border of depigmented areas like our case [6]. Although the disease has a stable course, a few cases progress or recover partially or completely, especially after injury have also been reported [8].

A number of syndromes like Waardenburg syndrome, Albinism-Deafness syndrome, Tietz syndrome which don't show kit gene mutation but characterized by piebald-like hypopigmentation of skin and hair have also been described [2]. No abnormalities have been found in hearing tests and visual examinations of our case for screening these syndromes.

Piebaldism should be differentiated from some other conditions characterized by depigmentation of hair and skin such as segmental vitiligo and albinism. These diseases in the differential diagnosis of piebaldism are easily excluded. Segmental vitiligo may rarely be present at birth, but is generally acquired later in life and has linear, unilateral distribution. It is not genetically inherited, although it may run in some families. Albinism is a congenital genetically inherited disorder, but is characterized by partial or complete absence of melanin production in skin, hair and eyes, generalized distribution, diffuse hypo/depigmentation. Histopathologically, melanocytes are significantly reduced or totally absent in lesional skin as in our case.

There is no effective treatment method which will provide an optimal repigmentation of the lesions. Sun screens and cosmetic camouflage products are recommended to protect exposed amelanotic areas from sunburns. Use of autologous minigrafts and autologous cultured melanocytes were found potentially useful [9]. Phototherapy alone has a little effect but was found to be effective after the melanocyte transplantation. Surgical procedures are not practically acceptable in patients having wide depigmented areas as in our case because of requiring multiple donor areas and risk of scarring. We recommended our patient to avoid sun exposure and use sunscreens because he didn't accept the other treatment options.

### Competing interests

The authors declare that they have no competing interests.

### References

- Agarwal S, Ojha A. Piebaldism: A brief report and review of the literature. Indian

- Dermatol Online J 2012;3(2):144-7.
- Thomas I, Kihiczak GG, Fox MD, Janniger CK, Schwartz RA. Piebaldism: an update. Int J Dermatol 2004;43(10):716-9.
- Spritz RA. The molecular basis of human piebaldism. Pigment Cell Res 1992;5(Pt 2):340-3.
- Giebel LB, Spritz RA. Mutation of the KIT (mast/stem cell growth factor receptor) protooncogene in human piebaldism. Proc Natl Acad Sci U S A 1991;88:(19)8696-9.
- Wen GD, Zhou C, Yu C, DU J, Xu QX, Liu ZY et al. A novel mutation of the KIT gene in a Chinese family with piebaldism. Chin Med J (Engl). 2013;126(12):2325-8.
- Ortonne JP, Bahaderan P, Fitzpatrick TB, Mosher DB, Hori Y. Hypomelanosis and Hypermelanosis. In: Fitzpatrick TB, Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, et al. editors. Dermatology in General Medicine. 6th ed. New York: McGraw-Hill; 2003. p. 836-81.
- Ward KA, Moss C, Sanders DS. Human piebaldism: relationship between phenotype and site of kit gene mutation. Br J Dermatol 1995;132:929-935.
- Matsunaga H, Tanioka M, Utani A, Miyachi Y. Familial case of piebaldism with regression of white forelock. Clin Exp Dermatol 2008;33(4):511-2.
- Neves DR, Régis Júnior JR, Oliveira PJ, Zac RI, Silveira Kde S. Melanocyte transplant in piebaldism: case report. An Bras Dermatol 2010;85(3):384-8.

### How to cite this article:

Aydin E, Dogan B, Abuaf ÖK. Familial Case of Piebaldism. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 90-2.



## Amniotic Band Syndrome in a Pregnancy with Uterin Anomaly, A Case Report

### Uterin Anomalisi olan Gebelikte Amniotik Band Sendrom: Bir Olgu Sunumu

Amniotic Band Sendromu: Olgu Sunumu / Amniotic Band Syndrome: Case Report

Öner Aynioğlu, Ahmet Seyit Erol, Rabia Başer, Hatice Işık, Ahmet Şahbaz  
Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD, Zonguldak, Türkiye

#### Özet

Amniotik Band Sendromu(ABS) amniondan yoksun plasenta ve amniotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ile oluşan fetal deformasyon, malformasyon ve amputasyon ile karakterize olabilecek bir sendromdur. Kromozom analizi normaldir ve etiyo-patogenezi net belli değildir. Neonatal döneminde ABS'nin tanısı çoğu zaman zor olup vakaların ancak %30-50'si doğru tanı alabilir. 35 yaş, 33 haftalık gebeliği olan hasta dış merkezden oligohidroamnios bulgusu ile tarafımıza yönlendirildi. Hastanın hikayesinden takiplerinde yapılan ultrasonografik incelemelerinde herhangi bir anomalili veya gebelik ile ilgili patolojik durum izlenmediği öğrenildi. Fetus'te hareket ve solunum yokluğu, oligoanhidroamnios izlenmesi üzerine sezaryen ile gebelik sonlandırıldı. Operasyonda arkuat uterus ve uterin subseptus hali tespit edildi. Doğan bebeğin ilk incelemesinde sol ön kol ortanın distali ve sol el ampute olduğu görüldü. Sonuç olarak özellikle distal ekstremitelerde ilgili fetal anomalilerde, kromozom çalışması normal ise amniotik band sendromu akılda tutulmalıdır.

#### Anahtar Kelimeler

Amniyotik Bant Sendromu; Üst Ekstremiteleri, Konjenital; Gebelik

#### Abstract

Amniotic Band Syndrome(ABS) is characterised with fetal deformation, malformation and amputation caused by adhesion to or coiling of amniotic membrane residues or plasenta devoid of amnion on fetus. The chromosome analysis is normal and the etiology and pathogenesis are not well determined. The diagnosis of ABS in neonatal period is generally difficult and only 30-50% of cases can take the true diagnosis. A 35 years old 33 weeks of gestation woman is referred to our university hospital from a private hospital with the diagnosis of oligohydramnios. From the history of patient it is learned that no abnormality or pathologic situation about pregnancy was detected in the ultrasonographic imageries of the patient during the antenatal follow-up. The pregnancy is ended with cesarian section due to absence of breath, movement and oligohydramnios. During the operation arcuate uterus and uterus subseptus was detected. In the first examination of the fetus, the distal portion of mid-forearm and left hand were seen as amputated above the wrist. As a conclusion, especially in the case of anomalies of distal extremities if the chromosomal analysis is normal ABS should be in mind.

#### Keywords

Amniotic Band Syndrome; Upper Extremity Deformities, Congenital; Pregnancy

DOI: 10.4328/JCAM.2180

Received: 22.11.2013 Accepted: 05.12.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 93-5

Corresponding Author: Öner Aynioğlu, Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Zonguldak, Türkiye.

T.: +905302095042 E-Mail:o.aynoglu@yahoo.com

## Giriş

Amniotik Band Sendromu(ABS) amniondan yoksun plasenta ve amniotik zar kalıntılarının fetusa yapışması ya da dolaşması ile oluşan fetal deformasyon, malformasyon ve ampütasyon ile karakterize olabilecek bir sendromdur[1,2]. Anormalliklerin çeşitliliği nedeni ile amnion rüptür sekansı, ekstremite gövde duvar kompleksi, amnion adezyon malformasyon sendromu gibi isimler konulmuştur[3]. ABS prevalansı 1/1200-1/15000 canlı doğum şeklindedir[1,5]. Spontan abortuslarda prevalans 1/56'ya çabuklmaktır[1]. Etiyolojik faktörler arasında; 25 yaş öncesi ilk gebelik, erken dönem oral kontrasepsiyon kullanımı, abdominal travma, uterin anomalisi(septum vb.), erken gebelik enfeksiyonel hastalıklar, rahim içi araç ile birlikte devam eden gebelik, perinatal invaziv girişimler, oligohidramnios, fetal hipertansiyon, venöz staz, fetal iskemi, intrauterin kanama, uteroplasantal kan akımı azaltıcı madde kullanımı sayılmalıdır[1,5]. ABS'da ekstremite anormallikleri irdelediğinde, amniotik bandlar vücudun diğer bölgelerine nazaran daha fazla oranda ekstremite ve parmaklarda izlenir[4].

## Olgu Sunumu

Olgumuz 35 yaşında gravidası 2 paritesi 1 olup dış merkezden üniversitemize oligohidramnios bulguları ile yönlendirilen hastaydı. Sistemik hastalığı olmayan hastanın bir önceki gebeliğindeki doğum şekli sezaryendi. Gebelikte kullandığı ilaçlar; demir, multivitamin ve balık yağı idi. Dış merkezde düzenli bir takibi olan hasta üniversitemize oligohidramnios nedeni ile ilk gönderildiğinde son adet tarihine göre 33 haftaydı. Başvurudan iki gün önce 3mg betametazon 12 saat ara ile yapılmıştı. Gebelik takibi geriye dönük sorgulandığında ikili testi 1/50 yaş riski, 1/200 trizomi 21 riski olarak gelmiş ama hasta amniosentez önerilmesine rağmen yaptırmamıştı. Herhangi bir travma veya enfeksiyon öyküsü yoktu. Anomali taramasında ve diğer ultrasonografik incemelerinde herhangi bir anomali veya gebelikle ilgili patolojik durum izlenmemiştir. Üniversitemizde yapılan vajinal muayenesinde aktif su gelişimi ve servikal açılışı yoktu, hafif mukotik vajinit mevcuttu. Nitrazin testi negatifti. Ultrasonografik bulguları ise biparietal çap(BPD):30, baş çevresi(HC):31, karnın çevresi(AC):32 femur uzunluğu(FL):33 hafta ile uyumlu olup amniotik indeks 4 kadran ölçüm ile 45 mm olarak ölçüldü. Umbilikal arter, uterin arter doppler bulguları normaldi. Fetal vücut ve ekstemite hareketlerinin yokluğu mevcuttu. Labaratuar sonuçlarına bakıldığından herhangi bir patolojik sonucu yoktu. Biyofizik skorlaması yapılan fetusda hareket ve solunum yokluğu, oligo-anhidramnios izlenmesi üzerine hasta ve hasta yakınlarına fetusun durumu hakkında bilgi verilerek sezaryen yapıldı. Doğan bebeğin ilk incelemesinde renginin normal, ağladığı ve sol ön kol orta distal kısmı ve sol elin ampute olduğu görüldü(Resim 1). Bundan başka fiziksel bir anormallik görülmmedi. Bebek 1700 gr, erkek, boyu 41 cm ve apgar skoru 9-10 olarak kayıt altına alındıktan sonra yeni doğan yoğun bakıma takip için alındı. Anneının operasyon gözleminde arkuat uterus ve fundusta yaklaşık 3 cm'lik subseptus hali tespit edildi. Septus, ekartasyonla kanatları net görülmemesi sadece palpasyonla hissedilmesi nedeni ile rezeke edilemedi. Üsüline uygun şekilde sezaryen operasyonu bitirildi. Anne sağlıklı bir şekilde servise alındı. Bebeğin pediatri bölümü tarafından doğum sonrası incelemesinde ek bir patoloji görülmemiş olup Amniotik Bant Sendromu düşünülmüştür. Has-



Resim 1. Sol ön kol orta distal kısmı ve sol eli ampute fetus

tadan resim ve olgunun yayını için onay alındı.

## Tartışma

ABS'lı vakalar son derece ciddi malformasyonlara sahip olmalarına rağmen kromozom anormalliği saptanmamaktadır[2,4]. Cinsiyete göre farklılığı göstermemekte ve ailevi tekrarlar rapor edilmiş olsa da tekrarlama riski çok düşüktür[1]. Olgumuzda ise erkek fetus olup kromozom analizi normal olarak gelmiştir. Ailenin ikinci gebeliği olup ilk çocuğu sağlıktı.

ABS'unun etiyolojik açısından değerlendirme yapılır ise olgunluğun hikayesinde gebeliği boyunca travma, enfeksiyon, kanama, invaziv girişim öyküsü yoktu. Sadece hastada arkuat uterus ve subseptus hali mevcuttu. Gebeliğin son 3 haftasına oligohidramnios tespit edilmiştir.

ABS'ı oluşumu 8-20. Haftalar arasında gelişmektedir[1]. Eğer gebeliğin erken postkonsepsiyonel(28- 45.günler arası) döneminde patoloji olur ise kafa defektleri, fasiyal yarıklar ve büyük organ defektleri gelişebilir. ABS'da amniotik bandlar vücudun diğer bölgelerine nazaran daha fazla oranda ekstremite ve parmaklara tutunurlar. Ekstremite defektleri 45. günden sonra olur. Ekstremiteleri çevreleyen konstrüksiyon halkaları, ampütasyon ve psödosindaktili gelişebilir[4]. Bizim olgumuzda sadece ekstremite yokluğu olması konsepsiyonun 45.günden sonra etkilenmenin olduğunu göstermektedir. ABS'lerin nadir bir kısmının, amniyon zarını oluşturan kollajenlarındaki genetik değişikliklerden kaynaklandığı gösterilmiştir(Ehler Danlos Sendromu vb.). Ekstremite ampütasyonları genellikle asimetriktir. Bizim olgu-

muz bunun tipik örneğidir.

Bazen amniotik bandların fetusta herhangi bir deformasyon oluşturmadığı bazen de spontan gerilemeye uğradığı tespit edilmiştir. Pedersen ve ark., 15. gebelik haftasında üst ekstremitede ödem ile seyreden amniotik band olgusunun takiplerinde spontan rezolüsyona uğradığını bildirmiştir[6]. ABS'un prenatal tanısı için genelde ultrasonografi kullanılır[1]. Prenatal tanı konabilen olgulara intrauterin düzeltici ve organ kurtarıcı cerrahi uygulanabilmektedir[7-11]. Ekstremite ampütasyon riski nedenile amniotik band fötoskopik inceleme endikasyonu oluşturur. Quintero ve ark., amniotik band tedavisi için fetoskopik lizişi ilk defa uygulamışlardır[9]. Amniotik bandların görülmemesi kesin tanı için gerekmemiş gibi sadece amniotik band saptanması da ABS'nin tanısının konulması için yeterli değildir[1-5]. Neonatal dönemde ABS'nin tanısı çoğu zaman zor olup vakaların ancak %30-50'sinin tanısı doğru olarak konulabilir[4,5]. Bizim olgumuzda da anomali tarama dönemi ve takiplerde ekstremite yokluğu görülememiştir. Üniversitemizde yapılan ultrasonografide de ileri derce oligohidramnion nedeniyle ekstremite ve vücutsal hareketliliğin yokluğu görülmüştür. Amniotik Band Sendromu'nun etiyolojisinde de yer alan, uterin anomalinin olgumuzda da görülmesi tanıyı destekleyici olmuştur.

Sonuç olarak antenatal dönemde fetal ekstremite incelemede dikkatli olunmalı, normal yapılar görülemedi ise birden fazla ultrason seansları yapılmalıdır. Ekstremite hareketleri izlenmelidir. Fetal hareket azlığı veya yokluğu ile birlikte olan uterin anomalili olgularda Amniotik Band Sendromu akla gelmelidir.

#### **Çıkar Çağırması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

- 1.Api M, Görgen H, Fıçıçioğlu C, Yorgancı C.[Amniotic band syndrome:A case report]. Perinatoloji dergisi 1993;1(4):231-5.
- 2.İvit H,Köksal A,Çukurova K,Keklik A. [Amniotic band syndrome: A case report] .T Klin J Gynecol Obst 2003;13(5):399-400.
- 3.Bozdağ Z,Şahin N. [Amniotic band syndrome: A case report]. J Turgut Ozal Med Cent 2013;20(1):86-8.
- 4.Üstyal L,Temel H,Peker E,Doğan M,Aktar F,Taşkin GA,et al. Amniotic band syndrome case. Yeni tip dergisi 2011;28(1):50-2.
- 5.Keswani SG, Johnson MP, Adzick NS, Hori S, Howell LJ, Wilson RD, et al. In utero limb salvage: fetoscopic release of amniotic bands for threatened limb amputation. J Pediatr Surg 2003;38(6): 848-51.
- 6.Pedersen TK, Thomsen SG. Spontaneous resolution of amniotic bands. Ultrasound and Obstet Gynecol. 2001 Dec;18(6):673-4.
- 7.Peiró JL, Carreras E, Soldado F, Sanchez-Duran MA, Aguirre M, Barber I, et al .Fetoscopic release of umbilical cord amniotic band in a human fetus.Ultrasound Obstet Gynecol. 2009 Feb;33(2):232-4.
- 8.Richter J, Wergeland H, DeKoninck P, De Catte L, Deprest JA.Fetoscopic release of an amniotic band with risk of amputation: case report and review of the literature. Fetal Diagn Ther. 2012;31(2):134-7.
- 9.Quintero RA, Morales WJ, Phillips J: In utero lysis of amniotic bands. Ultrasound Obstet Gynecol 1997;10(5):316-320.
- 10.Sentilhes L, Verspyck E, Eurin D, Ickowicz V, Patrier S, Lechevallier J,et al. Favorable outcome of a tight constriction band secondary to amniotic band syndrome. Prenat Diagn 2004; 24(3): 198-201.
- 11.Ronderos-Dumit D, Briceño F, Navarro H, Sanchez N. Endoscopic release of limb constriction rings in utero. Fetal Diagn Ther 2006; 21(3): 255-8.

#### **How to cite this article:**

Aynioğlu Ö, Erol AS, Başer R, İşık H, Şahbaz A. Amniotic Band Syndrome in a Pregnancy with Uterin Anomaly, A Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 93-5.



## A Rare Mutation in Two Thalassemia Patients from a Family: Case Report

### Aynı Aileden İki Talasemi Hastasında Nadir Görülen bir Mutasyon: Olgu Sunumu

A Rare Mutation for Thalassemia / Talasemide Nadir Bir Mutasyon

Gülay Güleç Ceylan<sup>1</sup>, İmdat Dilek<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Medical Genetics, <sup>2</sup>Department of Hematology,  
Yıldırım Beyazıt University, Faculty of Medicine, Ankara, Turkey

#### Özet

Beta thalassemia is one of the most prevalent autosomal recessive disorders in the world. The responsible gene HBB (hemoglobin beta) is localised on the short arm of 11th chromosome. More than 200 different mutations on beta globin gene have been identified. In this case report, we wanted to show the detection of a rare mutation (direct sequencing of amplified DNA detected a C→G substitution in the promotor site of exon 1 (CR920788, cDNA.41C>G, g.2239C>G) that causes beta thalassemia and the importance of DNA sequencing in thalassemia patients. Different nucleotide substitutions affecting the beta-globin gene in combination with severe beta-thalassaemia, can produce a mild form of thalassemia differing in severity from thalassaemia intermedia to late-presenting thalassaemia major.

#### Anahtar Kelimeler

Talasemi; Mutasyon; DNA

#### Abstract

Beta talasemi, dünyada en sık görülen otozomal resesif bozukluklardan birisidir. Sorumlu olan HBB (Hemoglobin Beta) geni 11. kromozomun kısa kolunda lokalizedir. Beta globin geni üzerinde yaklaşık 200'den fazla farklı mutasyon tanımlanmıştır. Bu olgu sunumunda, beta talasemiye neden olan nadir bir mutasyonu (amplifiye edilmiş DNA'nın direkt sekanslanmasıyla, exon 1 promotor bölgesinde C→G substitüsüyonu, CR920788, cDNA. 41C>G, g.2239C>G) ve dolayısıyla talasemi hastalarında DNA sekanslaması yapılmasının ne kadar önemli olduğunu göstermek istedik. Beta globin genini etkileyen farklı nükleotid substitusyonları ciddiyeti ortadan ağır seyirli olan talasemiye kadar farklı tablolara yol açabilir.

#### Keywords

Thalassemia; Mutation; DNA

DOI: 10.4328/JCAM.2174

Received: 20.11.2013 Accepted: 06.12.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 96-8

Corresponding Author: Gülay Güleç Ceylan, Department of Medical Genetics, Yıldırım Beyazıt University, Faculty of Medicine, Ankara, Turkey.

T.: +90 3122912525-4515 F.: +90 3122912728 E-Mail: nil\_cey@yahoo.com

## Introduction

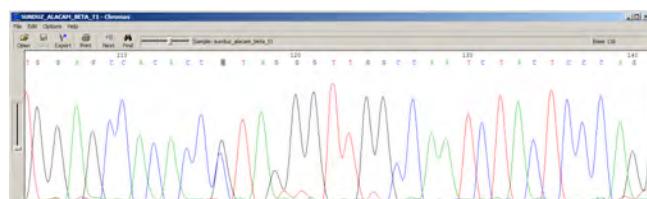
Beta thalassemia is one of the most prevalent autosomal recessive disorders in the world that affects nearly 150–200 million people from more than 60 countries around the world [1]. The general rate of carriers for beta thalassemia is 2% in Turkey, but in some provinces of Turkey, it is 10% [2]. The responsible gene HBB (hemoglobin beta) is localised on the short arm of 11th chromosome (11p15.5) and it consists of 3 exons, 2 introns and 5' and 3' regulatory regions [3]. So far more than 200 different mutations on beta globin gene that lead to beta thalassemia disease have been identified [4]. Although 35 mutations have been reported in Turkey, the prevalence and the distribution of these mutations differs according to different provinces in Turkey [5]. The most seen reasons of beta thalassemia are point mutations [6]. Point mutations prevent the beginning of RNA transcription, RNA processing and RNA stability, so normal RNA globin synthesis is prohibited. The other common mutations are small deletions, or addition of few nucleotides [7].

Some mutations are classified as common mutations, while others are known as rare mutations [1]. One of these rare mutations, called regulatory mutations, can affect the regulation of the genes. Changes in the 3'untranslated region may cause the mRNA to be unstable [8]. A change in this region may create or abolish a critical binding site for a micro-RNA or a protein that regulates translation. For example the regulator gene can produce another protein that controls the transcription of other genes or can affect the transcription regulation of another region. In both cases, regulatory mutations can disrupt this process, they can activate or inactivate the gene [9]. CR920788 (HGMD code) (cDNA.41C>G, g.2239C>G, (rs33994806) mutation is one of the rare mutations causing beta thalassemia disorder. In this case report, we wanted to show the importance of DNA sequencing in thalassemia patients. For example in reverse hybridisation, we can not detect these rare mutations, but in Turkey there are many thalassemia patients and the molecular screening must be essential in our country.

## Case Report

An 34 years old-female patient from Middle East province in Turkey was referred to our Genetics Laboratory Center from Hematology clinics for the identification of hemoglobin disorders. Following complete blood count (CBC) (Table 1), hemoglobin electrophoresis was carried out using Minicap capillary electrophoresis method (Sebia, France). Hematological indices and electrophoresis results were compatible with beta thalassemia pattern. For the detection of mutation involved in manifestation of beta thalassemia disease, we used DNA sequencing of beta globin gene using Amersham DNA sequencing instrument (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA) after amplification of the gene with specific primers. Result of the sequencing showed a mutation for the patient: CR920788

Figure 1: Sequencing of beta globin gene showing location of CR920788 (cDNA.41C>G, g.2239C>G) mutation of beta globin gene.



(cDNA.41C>G, g.2239C>G) in heterozygote state (Figure 1). Finally, the parents of the patient were screened and the mother was diagnosed as a carrier and the father was diagnosed to be normal. The mother's phenotype was not as severe as her daughter, but she used also some drugs for iron deficiency anemia. Treatment of the patient was started before full identification of mutations, and after finding the mutation, the treatment has been continued with higher precision. Informed consent of the patient and her parents was taken.

## Discussion

Several studies have been carried out since 1980s to identify beta globin gene mutations and the rate of finding new mutations significantly increased after invention of PCR technique. There are always some rare mutations among beta thalassemia patients, and identification of all rare mutations in each region can help to improve screening protocols of the carriers and prevent affected child birth [1]. In two patients from a family, direct sequencing of amplified DNA detected a C→G substitution in the promotor site of exon 1 (CR920788, cDNA.41C>G, g.2239C>G) and this was a regulatory mutation. Both of our patients showed a severe phenotype although they were carriers. The location of the regulatory mutations are relative to the transcriptional initiation site, initiation codon, polyadenylation site or termination codon. CR920788 (cDNA.41C>G, g.2239C>G) mutation is also a rare regulatory mutation, which is located relative to the transcriptional initiation site. This mutation causes beta thalassemia major, so it causes a severe phenotype. Some of the mutations for thalassemias cause severe phenotype although the patients are carriers. Especially the regulatory mutations cause more severe phenotypes than the others [10].

The aim of this study was to report a beta thalassemia patient with CR920788 (cDNA.41C>G, g.2239C>G) mutation in Central Anatolia. This mutation is reported as a disease causing mutation by Huisman in 1992 [10]. Finding this case shows that there are also some rare mutations that can be missed during the screening of beta thalassemia carriers, and it is recommended for this mutation to take place in screening protocols for beta thalassemia carriers in different regions of Turkey. Sometimes, some molecular techniques (for example reverse hybridisation method) are not enough for some patients, because some rare mutations can cause the disease and to detect these muta-

Table 1. Hematological results of the patient and her parents

Gender	Age (y)	RBC ( $\times 10^6/\mu\text{L}$ )	H b(g/dL)	Hct (%)	MCV (fL)	MCH (pg)	MCHC (g/dL)	HbA (%)	HbA2 (%)	HbF (%)
Case	34	5.06	11.9	37.6	74.3	23.5	31.6	89.14	5	5.86
Father	60	6.00	15.9	39.1	80.1	30.1	35.8	95.01	3.0	1.89
Mother	55	5.04	10.6	37.2	74.5	24.0	31.0	92.04	4.2	5.52

tions DNA sequence analysis is necessary. The results of this study indicate that different nucleotide substitutions affecting the proximal CACCC box of the beta-globin gene in combination with severe beta-thalassaemia, can produce a mild form of thalassemia differing in severity from thalassaemia intermedia to late-presenting thalassaemia major.

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

1. Mahdavi MR, Karami H, Akbari MT, Jalali H, Roshan P. Detection of Rare Beta Globin Gene Mutation [+22 5UTR(G>A)] in an Infant, Despite Prenatal Screening. Case Rep Hematol. 2013;2013:906292.
2. Karaman S, Apak H. Difficulties in diagnosing thalassemia minor. Türk Ped Ars 2009; 44:24-26.
3. Thein SL. β-thalassemia. In: Higgs DR, Weatherall DJ, (eds). Bailliere's Clinical Haematology. London; 1993;151-75.
4. Galanello R, Origa R, Orphanet J. Beta-thalassemia. Orphanet J Rare Dis 2010;21(1):5-11.
5. Oner R, Birben E, Acar C, Oner C, Kara A, Gümrük F, et al. Molecular analysis of Turkish Beta Thalassemia Heterozygotes with normal Hb A2 levels. Hemoglobin 2000; 24: 195-201.
6. Tadmouri GO, Başak AN. β-thalassemia in Turkey: A review of the clinical epidemiological molecular and evolutionary aspects. Hemoglobin 2001;25(2):227-39.
7. Rund D, Rachmilewitz E. Pathophysiology of α- and β- thalassemia: Therapeutic implications. Sem Hematol 2001;38(4):343-9.
8. Hazan F, Dursun G, İtırı G, Yalaza C, Onay H, Akerçan F, Özkinay F. Analysis of prenatal diagnosis of beta thalassemia major in the case of triplets. Ege Journal of Medicine 2013;52(1):45-48.
9. Strachan T, Read A. Human molecular genetics. 4th edition. USA, Garland Science, 2012.
10. Huisman TH. The beta- and delta-thalassemia repository. Hemoglobin. 1992;16(4):237-58.

#### **How to cite this article:**

Ceylan GG, Dilek İ. A Rare Mutation in Two Thalassemia Patients from a Family: Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 96-8.



## Iatrogenic Spinal Accessory Nerve Paralysis: A Case Report

### İyatrojenik Spinal Aksesuar Sinir Yaralanması: Bir Olgu Sunumu

Spinal Aksesuar Sinir Yaralanması / Spinal Accessory Nerve Paralysis

Gül Mete Civelek<sup>1</sup>, Oya Ümit Yemişçi<sup>2</sup>, Metin Karataş<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Diskapı Yıldırım Beyazıt Education and Research Hospital, Physical Medicine and Rehabilitation Clinic,

<sup>2</sup>Baskent University, Faculty of Medicine, Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Ankara, Türkiye

2. Tıbbi Rehabilitasyon Kongresi, 4-7 Kasım 2010, Ankara, Türkiye

#### Özet

Omuz ağrısı genel populasyonda sıktır ve etiyolojisi geniş bir hastalık spektrumu oluşturur. Kanat skapula (KS) omuz ağrısının nadir görülen sebeplerinden birisidir. KS skapulanın medial kenarının, superior veya inferior açısının göğüs duvarından uzaklaşmasıdır. Spinal aksesuar sinir (SAS) paralizisi kanat skapula nedenlerinden birisidir ve çoğunlukla iyatrojeniktir. SAS paralizisinin tanısı klinik olarak konur ve elektromiyoneurografi ile desteklenir. Burada kliniğimize omuz ağrısı ile başvuran ve yapılan gerekli değerlendirmeler sonucunda iyatrojenik SAS yaralanmasına bağlı kanat skapula gelişmiş olduğu bulunan bir olgu sunuldu.

#### Anahtar Kelimeler

Spinal Aksesuar Sinir Yaralanması; Skapular Kanatlanması; Omuz Ağrısı

#### Abstract

Shoulder pain is common in general population and its etiology constitutes a broad spectrum of diseases. Winging scapula (WS) is a rare cause of shoulder pain. WS is a condition in which scapula's medial edge, superior or inferior border is displaced away from rib cage. Spinal accessory nerve (SAN) paralysis is one of the causes of WS and mostly iatrogenic. Diagnosis of SAN paralysis is made clinically and supported by electromyoneurography. Here a patient who came to our clinic with shoulder pain and who was found to develop WS due to iatrogenic SAN paralysis after making necessary evaluations is presented.

#### Keywords

Spinal Accessory Nerve Injury; Scapular Winging; Shoulder Pain

DOI: 10.4328/JCAM.2059

Received: 20.09.2013 Accepted: 14.12.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 99-101

Corresponding Author: Gül Mete Civelek, Diskapı Yıldırım Beyazıt Education and Research Hospital, Physical Medicine and Rehabilitation Clinic, Ankara, Turkey.  
T.: +90 3125962993 F.: +90 3123186690 E-Mail: drgulmete@gmail.com

## Giriş

Omuz ağrısı yaşam boyu prevalansı üçte bir olan sık görülen bir problemdir (1). Omuz ağrısının etiyolojisi omuz kuşağı patolojilerinden iç organlardan yansıyan ağrılara geniş bir spektrumu oluşturmaktadır (2,3,4). Kanat skapula (KS) omuz ağrısının nadir görülen sebeplerinden biridir (5). KS serratus anterior (uzun torasik sinir), trapezius (spinal aksesuar sinir), ve romboïd major (dorsal skapular sinir) kaslarının paralizisi sonucu gelir. KS travmaya, spor yaralanmalarına, iyatrojenik yaralanmala bağlı ya da spontan olarak gelişebilir (6). İzole spinal aksesuar sinir (SAS) yaralanması nadir görülen fokal bir nöropatidir. SAS posterior servikal üçgende yüzeyel seyri nedeniyle travmala daha yatkın hale gelmektedir. SAS lezyonlarının çoğu posterior servikal üçgende yapılan lenf nodu biyopsisi ya da tümör eksizyonu sonrası gelişir (7,8). Boyun bölgesi cerrahilerinde %10 ile %67 arasında SAS yaralanması bildirilmektedir (9). SAS sternokleidomastoid ve trapezius kaslarını inerve eden saf motor bir sinirdir. Vakaların çoğu yaralanma sternokleidomastoid kasının inervasyon seviyesinin altında olduğundan sadece trapezius kası etkilendir (7, 10). Trapezius kasının paralizisine bağlı olarak da omuzda ağrı, sertlik, aynı taraf skapulada kanatlanma ve aynı taraftaki kolu kullanmakta güçlük meydana gelir.

Biz burada kliniğimize omuz ağrısı ile başvuran posterior servikal üçgende yapılan lenf nodu diseksiyonu sonrası gelişen aksesuar sinir yaralanmasına bağlı KS oluşan bir hastayı sunduk.

## Olgu Sunumu

54 yaşında erkek hasta sağ omuzda ağrı ve sertlik şikayetleri ile müracaat etti. Şikayetleri 10 ay önce boynuna yassı hücreli karsinom nedeniyle yapılan lenf nodu diseksiyonu sonrası başlamıştı.

Hasta diş fırçalamak, tıraş olmak, yemek yemek, banyo yapmak gibi günlük yaşam aktivitelerinde ve ağır objeleri kaldırımda zorlandığını belirtti. Fizik muayenede omuzlar arasında asimetri, sağ omuzda düşüklük, sağda trapezius kasında atrofik görünüm vardı. Hasta omuzlarını yukarı doğru kaldırırken her iki omuz aşağıya bastırılarak yapılan trapezius kas gücü muayenesinde sağ trapezius kas kuvveti 4/5 idi. Sternokleidomastoid ve diğer üst ekstremite kas kuvvetleri normaldi. Sağ omuz pasif eklem hareket açılığı normal sınırları daydı ancak aktif omuz abduksiyonu ağrı nedeniyle 90 derecede tutuktu. Hastanın üst ekstremite duyu muayenesi ve derin tendon refleksleri normal sınırlardaydı. Sağda omuz abduksiyonu ve dirence karşı eksternal rotasyon ile artan skapular kanatlanması vardı (Resim 1). Servikal ve diğer üst ekstremite eklem hareket açıklıkları normal sınırlarda idi. KS'nın etiyolojisini araştırmaya yönelik yapılan elektronöromiyografi (EMG) incelemede aksesuar sinir, sternokleidomastoid kasının arka kenarından yüzeyel bipolar stimülatör ile supramaksimal uyarı şiddetinde uyarıdı ve yüzeyel kayıt elektrodları ile trapez kasının üst, orta ve alt segmentlerinden kayıt alındı. Sağlam taraf ile kar-

şılaştırdığında sağ trapezius kasının tüm segmentlerinde, elde edilen birleşik kas aksiyon potansiyelleri (BKAP) amplitüdleri sol trapezius kasından elde edilen BKAP amplitüdlerine göre azalmış ve latansları uzamıştı (Tablo 1). Aksiller sinir, supraskapular sinir, uzun torasik sinir ve üst ekstremite periferik sinir iletim çalışmaları normal sınırlardaydı. İğne EMG'de sağ trapezius kasının üst, orta ve alt segmentlerinde anormal spontan aktivite (pozitif keskin dalga, fibrilasyon potansiyelleri) ve motor rekrutmanda azalma saptandı (Tablo 2). Sternokleidomastoid, deltoïd, romboid, infraspinatus, supraspinatus, serratus anterior ve levatör skapula kaslarından elde edilen iğne EMG bulguları normal sınırlardaydı. Sağ omuz bilgisayarlı tomografisi de normal sınırlardaydı. Hasta iyatrojenik SAS paralizisi tanısıyla plastik ve rekonstrüktif cerrahi bölümune sinir rekonstrüksiyonu yapılması amacıyla yönlendirildi.

## Tartışma

Omuz kuşağı oluşturulan kemik yapılar ve göğüs kafesi; gleno-humeral eklem, akromioklavikular eklem, sternoklavikular eklem ve skapulotorasik eklemi oluşturur. Glenohumeral ve skapulotorasik eklem biyomekaniğine katkıda bulunan birçok kas olması rağmen üst ekstremite hareketleriyle skapulanın göğüs duvarından uzaklaşmasını önleyen anahtar kaslar serratus ante-



Resim 1. Sağda belirgin kanat skapula görünümü

Tablo 1. Vakaya ait spinal aksesuar sinir iletim çalışması parametreleri

Kayıt yeri	Latans (ms) Normal taraf	Latans (ms) Etkilenen taraf	Amplitüd (mV) Normal taraf	Amplitüd (mV) Etkilenen taraf
Trapezius üst segment	1.78	4.25	8.4	2.0
Trapezius orta segment	3.20	8.15	6.5	1.0
Trapezius alt segment	4.25	9.50	3.2	0.5

Tablo 2. Etkilenen tarafta trapezius kasının iğne elektromiyörografi bulguları.

Kas	GA	Fibrilasyon	PKD	Fasikülasyon	Amplitüd	Süre	Polifazi	Rekrutman paterni
Trapezius üst segment	N	+3	+2	Yok	N↑	N	N↑	Seyrelme
Trapezius orta segment	N	+2	+2	Yok	N↑	N	N↑	Seyrelme
Trapezius alt segment	N	+!	+2	Yok	N↑	N	N↑	Seyrelme

GA: Giriş aktivitesi; PKD: Pozitif keskin dalga; N: Normal

rior, trapezius, romboidler ve levator skapuladır (11). Omuzun hareketleri sırasında glenohumeral eklemde stabiliteti sağlayan kasların paralizisi sonucunda KS ve omuzlarda asimetri meydana gelir (12).

KS skapulanın medial kenarının, superior veya inferior açısının göğüs duvarından uzaklaşmasıdır. KS fonksiyonel kayba neden olan patolojik bir durumdur ve nedenlerinin ortaya konması olüşabilecek komplikasyonların önlenmesi açısından çok önemlidir (13).

Uzun torasik sinir paralizisine bağlı gelişen KS'da kanatlanma kolun fleksiyonu ile belirginleşir ve skapulanın tamamı mediale doğru kanatlanır. Dorsal skapular sinir hasarına bağlı romboid kasların paralizisinde kanatlanma kol tam fleksiyondan ekstansiyona geldiği sırada belirginleşir ve skapulanın inferior köşesinin laterale yer değiştirmesi şeklindedir. SAS paralizisine bağlı olanda ise skapular kanatlanma kolun abduksiyonu ve dirence karşı eksternal rotasyonu ile belirginleşir ve skapulanın superior açısının laterale yer değiştirmesi şeklindedir. Bu hastalar özellikle omuz abduksyonunda zorlanırlar ve omuzda ağrı, sertlik ve omuz çevresi kaslarındaki zayıflıktan yakınırlar (6). Bizim olgumuzda da omuzda ağrı, sertlik, omuz abduksyonunda ve omuz abduksiyonu gerektiren günlük yaşam aktivitelerinde kısıtlılık vardı. Skapular kanatlanması da omuz abduksiyonu ve dirence karşı eksternal rotasyonla arttığı gözlandı.

Elektrofiziolojik çalışmalar diğer KS'ya yol açabilecek nedenlerin ekarte edilmesi açısından gereklidir. Bizim olgumuzda da EMG bulguları sağ SAS'in ağır parsiyel lezyonu ile uyumluyu. Yaralanma sternokleidomastoid kasının inervasyon seviyesinin altında olduğundan sadece trapezius kası etkilenmişti.

SAS yaralanmalarının çoğu iyatrojeniktir. Bu hastalarda detaylı bir öykü ve fizik muayene ile kolayca tanı konabilir. SAS paralizisinin прогнозu genellikle iyidir. Friedenberg ve ark. (8) 56 hastadan oluşan vaka serilerinde hastaların %45'nin прогнозunu iyı olduğunu bulmuşlardır. Donnar ve ark. (14) hem konservatif hem de cerrahi tedaviyle hastaların birçoğunun iyileştiği ni göstermişlerdir. Yaralanma sonrası ortalama sekiz ayda sinirin spontan olarak iyileşmesi beklenebilir, daha geç vakalarda ise sinirin cerrahi olarak onarımı önerilmektedir (15). Bizim vakamızda da yaralanmanın üzerinden 10 ay geçtiğinden ve yeterli spontan iyileşme gözlenmediğinden hasta sinir rekonstrüksiyonu için plastik ve rekonstruktif cerrahi bölümne yönlendirildi. Biz burada omuz ağrısı şikayeti ile gelen hastalarda detaylı anemnez ve fizik muayenenin önemini ve ayırıcı tanıda özellikle posterior servikal üçgen bölgesinde operasyon geçirmiş hastalarda KS'ya yol açabilecek durumlardan SAS yaralanmasının varlığını da mutlaka araştırılması gerektiğini vurgulamak istedik.

#### **Çıkar Çıkışı ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

- Van der Heijden GJ. Shoulder disorders: a state-of-the-art review. Baillieres Best Prac Res Clin Rheumatol 1999;12:287-309.
- Gonullu E, Erkin Y, Tasdogan A, Gonullu H, Soyoral L. Stellat ganglion blokajına yanıt veren fantom ekstremité ağrısı: olgu sunumu [In Press] J Clin Anal Med. 1-2
- Civelek GM, Atalay A, Turhan N. Septic arthritis of the shoulder in a peritoneal dialysis patient. Türk Fiz Tıp Rehab Derg 2011;57:57-59
- Melek H, Atakul D, Ozlukan O, Gurbuzel M, Torun E, Medetoglu B. Muscles latissimus dorsi içerisinde hemanjiom, çok nadir göğüs duvari tümörü. J Clin Anal Med. 2011;2:49-51
- Sherman SC, O'Connor M. An unusual cause of shoulder pain: Winged scapula. J Emerg Med 2005;28:329-31.
- Martin RM, Fish DE. Scapular winging: anatomical review, diagnosis, and treatments. Curr Rev Musculoskelet Med 2008;1:1-11.
- Berry H, MacDonald EA, Mrazek AC. Accessory nerve palsy: a review of 23 cases. Can J Neurol Sci 1991;18:337-41.
- Friedenberg SM, Zimprich T, Harper CM. The natural history of long thoracic and spinal accessory neuropathies. Muscle Nerve 2002;25:535-9.
- McGarvey AC, Chiarelli PE, Osmotherly PG, Hoffman GR. Physiotherapy for accessory nerve shoulder dysfunction following neck dissection surgery: A literature review. Head Neck 2011;33:274-80.
- Petrera JE, Trojaborg W. Conduction studies along the accessory nerve and follow-up of patients with trapezius palsy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1984;47:630-6.
- Peat M. Functional anatomy of the shoulder complex. Phys Ther 1986;66:1855-65.
- Aktaş İ, Akgün K. Kanat Scapula. Türk Fiz Tıp Rehab Derg 2007; 53:113-7.
- Saeed MA, Gatens PF, Jr., Singh S. Winging of the scapula. Am Fam Physician 1981;24:139-43.
- Donner TR, Kline DG. Extracranial spinal accessory nerve injury. Neurosurgery 1993;32:907-10.
- Nakamichi K, Tachibana S. Iatrogenic injury of the spinal accessory nerve. Results of repair. J Bone Joint Surg Am 1998;80:1616-21.

#### **How to cite this article:**

Civelek GM, Yemişçi OÜ, Karataş M. Iatrogenic Spinal Accessory Nerve Paralysis: A Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 99-101.



## Bilateral Giant Lung and Liver Hydatid Cyst; Ruptured Right After Trauma: Case Report

### Travma Sonrası Sağda Rüptüre Olmuş; Bilateral Akciğer ve Karaciğer Dev Kist Hidatığı: Olgu Sunumu

Travma Sonrası Rüptüre Akciğer Kist Hidatığı / Ruptured Pulmonary Cyst Hidatik After Trauma: Case Report

Hakan Sarzep<sup>1</sup>, Harun Arslan<sup>2</sup>, Cemal Parlakgümüş<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Göğüs Cerrahisi, <sup>2</sup>Radyoloji Bölümü, <sup>3</sup>Çocuk Cerrahisi Bölümü, Van Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Van, Türkiye

#### Özet

Acil serviste travmatik sağ hidropnömotoraks görülen hastada; sağda rüptüre, bilateral akciğer ve karaciğer dev kist hidatığı tespit edildi. Hastaya acil şartlarda sağ torakotomi kistotomi kapitonaj, elektif şartlarda sol torakotomi, kistotomi, kapitonaj ve laparatomı ile kistotomi uygulandı. Postoperatif dönemlerin hiçbirinde de komplikasyon izlenmedi.

#### Anahtar Kelimeler

Hidropnömotoraks; Kist Hidatik; Torakotomi

#### Abstract

The patient was evaluated in the emergency service with post-traumatic right hydropneumothorax evolving, ruptured right bilateral giant lung and liver hydatid cysts. Right thoracotomy was performed to patient under emergency conditions with cystotomy and capitonage. Under elective conditions, left thoracotomy with cystotomy and capitonage and laparotomy with cystotomy was performed. There was no postoperative complication observed in any of the periods.

#### Keywords

Hydropneumothorax; Hydatid Cyst; Thoracotomy

DOI: 10.4328/JCAM.2149

Received: 12.11.2013 Accepted: 19.12.2013 Printed: 01.09.2013

J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 102-4

Corresponding Author: Hakan Sarzep, Göğüs Cerrahisi, Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Van, Türkiye.

GSM: +905056329441 E-Mail: hakansarzep@yahoo.com

## Giriş

Kist hidatik; insidansı 100.000 de 2-12, prevalansı 100.000 de 50 olarak bildirilen [1] tarım ve hayvancılıkla uğraşan ancak koruyucu hekimliğin yetersiz olduğu ülkelerde önemli bir sağlık sorunudur. Gelişmiş tanı yöntemlerine karşın hastalık %3.5-18 morbidite ve %0-2 oranında mortalite ile seyretmektedir. [2] Genellikle; asemptomatik seyreden akciğer kist hidatığı bası bulguları yada komplikasyonları nedeniyle tanınırken bir kısmı da tesadüfen tespit edilir. Rüptür; bu komplikasyonlardan biridir ve kendiliğinden yada iatrojenik olarak gelişebilir. Travmaya bağlı gelişen akciğer kist hidatik rüptürü litaretürde nadir olarak bildirilmiştir. [3]

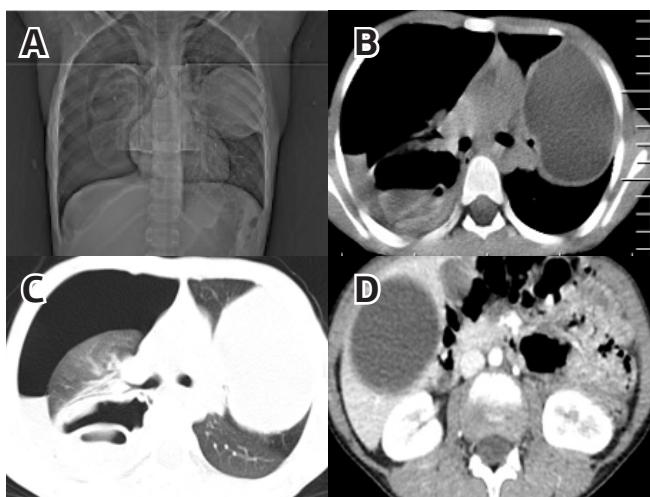
Ülkemizde sık görülen hidatik kist hastalığı komplikasyonla ortaya çıkmadıkça uzun süre sessiz kalabilir. Tesadüfen yada komplikasyonları nedeniyle tespit edilen akciğer hidatik kist olgularında cerrahi tedavi uygulanmalıdır.

Bu yazında; travma sonrası hidropnömotoraksla gelen, sağ akciğer yerleşimli olanı rüptüre olmuş, bilateral akciğer ve karaciğer yerleşimli dev kist hidatik olgusu nadir bir vaka olarak sunuldu.

## Olgu Sunumu

Yüksekten düşen ; sağ göğüs ağrısı ve nefes darlığı sebebiyle acil servise başvuran 11 yaşındaki erkek çocuğu değerlendirildi. Fizik muayenesinde kan basıncı 85/55 mmHg, kalp hızı 130/dk, solunum sayısı 36/dk bulundu. Sağ hemitoraksın solunuma az katıldığı ve sağda solunum seslerinin alınamadığı belirlendi. Laboratuvar incelemeleri normal sınırlarda ölçülen hastanın akciğer grafisinde; sağda totale yakın pnömotoraks belirlendi. (Resim 1-a) Solda orta zonda düzgün sınırlı 10x6 cm lik homojen dansite artışı tespit edilmesi üzerine toraks BT (bilgisayarlı tomografi) çekildi. BT : Sağda rüptüre olmak üzere bilateral akciğer ve karaciğer kist hidatığı (Resim 1 b-c-d) olarak raporlandı. Hastaya acil şartlarda operasyon kararı verildi.

Sağ torakotomi ile beşinci interkostal aralıktan toraksa girildiğinde sağ üst lob posteriorde rüptüre olmuş 10-12 cm lik kist hidatik tespit edildi. Kist membranı çıkarılıp, bronş ağızları 3/0 vicryl ile kapatıldıktan sonra kistik kavite ve toraks %0.3 lük gümüş nitrat ile yikanıp bol serum fizyolojikle durulandı. Kapitonaj yapıldıktan sonra kist ağızı kapatıldıktan sonra toraksa 2 adet 24-28 F gö-



Resim 1. Olgunun akciğer grafisinde sağda totale yakın pnömotoraks, solda ve karaciğerde bütünlüğü bozulmamış büyük çaplı kist hidatik olması nedeniyle torakotomi uyguladık. Teknik olarak kistotomi yapıldıktan sonra açık bronş ağızları dikkatli bir şekilde kapatıldı. Kapitonaj uygulanıp, kist ağızı kapatılarak ameliyat sonlandırıldı. Kist ve toraks kavitesi %0.3 lük gümüş nitratla yikanmasına rağmen plevral yayılım ve nüksün önlenmesi amacıyla Albendazol tedavisi verildi. Medikal tedavi; nüks eden, çoklu organ ve her iki akciğerin multipl tutulumlarında, cerrahının yüksek riskli olduğu durumlarda verilir. [7 ]

Kist hidatik için endemik bölgelerde; hidropnömotoraks ile gelen hastalarda , nadir bir komplikasyon olmakla beraber travmatik

ğüs tüpü konulup katlar anatomik planda kapatıldı. Postoperatif üçüncü günde bazal, beşinci günde de apikal tüp çekildi. Hastalık plevraya yayılmış olabileceği düşünülerek 15/mg/kg Albendazol tedavisiyle taburcu edildi.

Bir ay sonra sol üst lob anterior segmentteki bütünlüğü bozulmamış 10-12 cm lik hidatik kiste sol torakotomi kistotomi kapitonaj uygulandı. Çocuk Cerrahisi tarafından laparotomi ile karaciğer segment 5-6 ya uyan 10x8 cm hidatik kiste kistotomi yapıldı. Kist kavitesi %10 povidin iyodür ile yıkandı. Kapitonaj sonrası kavite içine drenaj tüp yerleştirildi. Postoperatif üçüncü günde dreni çekilen hasta dördüncü gün sorunsuz taburcu edildi.

## Tartışma

Ülkemizde Avrupa ülkelerinden on kat fazla görülen hidatik kist çocukların en sık akciğerde (%64 ) görülürken erişkinde en sık karaciğerde (%50-70) yerlesir. [1] Hidatik kist rüptürü travmatik yada iatrojenik olabildiği gibi; özellikle kist çapı aşırı büyümüş hastalarda öksürükle de olabilir. Günay ve ark. [3] 12 yıllık sürede tedavi ettileri 16 rüptüre kist hidatik vakasının sadece bir tanesinin akciğer kaynaklı olduğunu bildirmiştir. Balcı ve ark. [4] 326 hastalık akciğer kist hidatığı serisinde rüptür görülmeye sıklığını %27 olarak bildirmiştir olup aralarında travmatik rüptüre rastlanmamıştır. Kist hidatik rüptürleri; ciddi anafilaksi riski yanında, gecikmiş vakalarda ampiyem, pnömoni gibi tablolara da karşıımıza çıkabilir.

Akciğer kist hidatığı tanısında düz grafi tanı koymada yeterli olmakla beraber tanı güçlüğü durumlarında toraks BT yardımcıdır. Akciğer grafisinde rüptüre olmuş kist; hava sıvı seviyesi ve renk kaviter lezyon şeklinde izlenirken, kisten plevral boşluğa açıldığı durumlarda hidropnömotoraks görülür. Hatta plevral sıvı içinde yüzen germinatif membran görülebilir .Aşırı hava çıkışı durumlarda tansiyon pnömotoraks gelişebilir. Hidropnömotoraks nedeniyle tüp torakostomi uygulamış hastalarda; uzamış hava kaçığı ve ekspansiyon kusuru görülen durumlarda, toraks BT de parankimal kaviter lezyonun görülmesi rüptüre kist hidatik tanısını kesinleştirir. [2,8]

Akciğer kist hidatığının tedavisinde ilk seçenek cerrahıdır. [2,5] Parankim koruyucu cerrahi tercih edilir. Ameliyat edilen olgularda açık bronş ağızlarının düzgün kapatılması esastır. Olgumuzda olduğu gibi plevrala açılan durumlarda hızla ampiyem gelişebileceğinden erken dönemde cerrahi uygulanmalıdır. Rüptüre akciğer kist hidatığı olgularında erken ameliyat edilenlerde morbidite oranı %4 iken, dördüncü günden sonra ameliyat edilenlerde %82 olarak bildirilmiştir. [4]. Hastanın klinik durumuna göre ameliyatı kadar geçen sürede tüp torakostomi ile kapalı sualtı drenajı uygulanabilir. [6]

Olgumuzda sağda totale yakın hidropnömotoraks, solda ve karaciğerde bütünlüğü bozulmamış büyük çaplı kist hidatik olması nedeniyle torakotomi uyguladık. Teknik olarak kistotomi yapıldıktan sonra açık bronş ağızları dikkatli bir şekilde kapatıldı. Kapitonaj uygulanıp, kist ağızı kapatılarak ameliyat sonlandırıldı. Kist ve toraks kavitesi %0.3 lük gümüş nitratla yikanmasına rağmen plevral yayılım ve nüksün önlenmesi amacıyla Albendazol tedavisi verildi. Medikal tedavi; nüks eden, çoklu organ ve her iki akciğerin multipl tutulumlarında, cerrahının yüksek riskli olduğu durumlarda verilir. [7 ]

Kist hidatik için endemik bölgelerde; hidropnömotoraks ile gelen hastalarda , nadir bir komplikasyon olmakla beraber travmatik

kist hidatik rüptürü akla gelmeli ve ampiyem riski nedeniyle ola-bildiğince erken cerrahi tedavi uygulanmalıdır.

#### **Çıkar Çağışması ve Finansman Beyanı**

Bu çalışmada çıkar çağışması ve finansman destek alındığı be-yan edilmemiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Cangir AK, Sahin E, Enon S, Kavukcu S, Akay H, Okten, et al. Surgical treatment of pulmonary hydatid cysts in children. *J Pediatr Surg* 2001;36:917-20.
2. Yuncu G, Sevinç S. Akciğer hidatik kistleri. In: Ökten ,Güngör A, editör. *Göğüs Cerrahisi*. Ankara: SimMatbaacılık 2003; S: 1011-24.
3. Gunay K, Taviloglu K, Berber E, Ertekin C. Traumatic rupture of hydatid cysts: a 12-year experience from an endemic region. *J Trauma* 1999;46:164-7.
4. Balci AE, Eren N, Eren S, Ulku R. Ruptured hydatidcysts of the lung in children: clinical review and results of surgery. *Ann Thorac Surg* 2002;74:889-92.
5. Yüksel M, Kalaycı G. Akciğer Kist Hidatığının Cerrahi Tedavisi. In: Yüksel M, Ka-layıcı G, editör. *Göğüs Cerrahisi*. İstanbul: Özlem Grafik Matbaacılık 2001; S:647-59.
6. Şahin E, Kaptanoğlu M, Nadir A, Ceren C. Traumatic rupture of a pulmonary hydatid cyst: a case report. *Ulusal Travma Acil Cerrahi Derg*. 2006; 12(1): 71-75
7. Dural K, Sakınçı Ü, Atalay C. Tek Operasyonda Karaciğer Ve Akciğer Kist Hidatik Cerrahisi. *Tüberküloz ve ToraksDergisi* 1999;47:345-8.
8. Özpolat B, Şenyücel Ç. Akciğer Kist Hidatığının Spontan Rüptürü Sonrası Bilate-ral Endobronşiyal Yayılmış. *JCAM* 2011;301.

#### **How to cite this article:**

Sarzept H, Arslan H, Parlakgümüş C. Bilateral Giant Lung and Liver Hydatid Cyst; Ruptured Right After Trauma: Case Report. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 102-4.



## Co-occurrence of Mesial Temporal Lobe Epilepsy and Hot Water Epilepsy: A Case Report

## Mezial Temporal Lobe Epilepsisi ve Sıcak Su Epilepsisi Birlikteliği: Bir Olgu Sunumu

Mezial Temporal Lob ve Sıcak Su Epilepsisi / Mesial Temporal Lobe and Hot Water Epilepsy

Ayten Ceyhan Dirican, Devrimsel Harika Ertem, Yavuz Altunkaynak, Sevim Baybaş  
Bakırköy Prof. Dr.Mazhar Osman Ruh ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

### Özet

Sıcak Su Epilepsisi (SSE) nadir görülen ve sıcak su ile banyo yapmanın tetiklediği bir kompleks refleks epilepsi tipidir. Nöbetler ılık su kullanımı, kısa banyo süresi ve anti epileptik ilaçlarla sıkılıkla kontrol altına alınabilir. Fizyopatolojisi kesin bilinmemekte birlikte birkaç vaka bildirimi dışında nörogörüntüleme çalışmalarında yapısal lezyon gösterilememiştir. Kompleks parsiyel nöbetlerin yaygın görülmesi ve EEG kayıtlarında temporal lobda epileptik odağın gösterilmesi SSE'nin temporal lob kaynaklı olabileceğiğini düşündürmektedir. Bu yazında çocuklu çağında başlayan, önceleri yalnızca banyoda sıcak su ile tetiklenen, daha sonra tedaviye dirençli kompleks parsiyel nöbetleri ortaya çıkan, kranial magnetik rezonans görüntülemesinde sol meziyal temporal skleroz saptanan 35 yaşında kadın olgu sunuldu. Olgunun beş yıl süreyle banyoda sıcak su ile tetiklenen nöbetlerinin olduğu, herhangi bir tedavi almadığı, daha sonra tedaviye dirençli kompleks parsiyel nöbetlerinin geliştiği saptandı. Başlangıçta sadece SSE ile başlayıp dirençli meziyal temporal lob epilepsi kliniği gösteren bu olgu işliğinde SSE'nin patogenezi ve SSE'nin her zaman iyi huylu bir epilepsi türü olup olmadığına tartışılmıştır.

### Anahtar Kelimeler

Sıcak Su Epilepsisi; Banyo Yapma; Fizyopatoloji; Hipokampal Skleroz

### Abstract

Abstract: Hot Water Epilepsy (HWE) is a rare form of complex reflex epilepsy precipitated by bathing in hot water. Seizures may be controlled by using warm water, short bathing duration and antiepileptic drugs. The exact physiopathology of HWE is still unknown. A few neuroimaging studies demonstrated structural lesions. Because of the common presentation of complex partial seizures and epileptic focus in temporal lobes in EEG recordings, temporal lobes may have a role in HWE. We reported a 35-year old female with left mesial temporal sclerosis in cranial magnetic resonance imaging. At the beginning she had seizures during hot bathing in her childhood, later she had treatment-resistant complex partial seizures. It is learned that she had epileptic seizures precipitated by hot water for five years without treatment and then she had treatment resistant complex partial seizures. We aimed to discuss the pathogenesis of HWE and if it is a usually benign form epilepsy by this case who had HWE and developed resistant mesial temporal lobe epilepsy.

### Keywords

Hot Water Epilepsy; Bathing; Physiopathology; Hippocampal Sclerosis

DOI: 10.4328/JCAM.2164

Received: 17.11.2013 Accepted: 25.12.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 105-7

Corresponding Author: Devrimsel Harika Ertem, Bakırköy Prof.Dr.Mazhar Osman Ruh ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye. T.: +905301428876 E-Mail: hkaozhan@gmail.com

## Giriş

Refleks epilepsi, duyusal bir stimulus tarafından ortaya çıkan nöbetlerdir. Sıcak suyun baştan aşağı dökülmesi ile oluşan tipi ILAE tarafından 2001 yılında sıcak su epilepsi (SSE) adıyla sınıflandırılmıştır [1]. Avustralya, Japonya, Kanada, Amerika Birleşik Devletlerinden bildirilen olgular olsa da en fazla hasta serileri Hindistan ve Türkiye'den bildirilmiştir [2-8]. Değişik banyo alışkanlıklarını ve genetik faktörlerin bu bölgelerde SSE'nin sık görülmesinden sorumlu olduğu düşünülmektedir.

SSE'nin kesin patofizyolojisi bilinmemektedir. Tedaviye iyi yanıtlı olması ve kendini sınırlaması nedeniyle iyi huylu bir epilepsi tipi olarak değerlendirilir [9]. Hastaların nörogörüntülemelerinde sıkılıkla yapısal bir lezyon saptanmamakla birlikte literatürde displazi, kistik lezyon, hipokampal skleroz (HS) gibi lezyonların saptandığı birkaç olgu bildirimi mevcuttur [10].

Bu yazında SSE ve dirençli meziyal temporal lob epilepsi olan 35 yaşında kadın olgu sunulmuştur.

## Olgu Sunumu

35 yaşında kadın hastanın ilk olarak 8 yaşında başlayan, ara ara banyo yaparken gözlerinin sabit baktığı ve sorulara cevap vermediği, öncesinde aklına kötü düşüncelerin geldiğini ve bulutının eşlik ettiğini bildirdiği atakları olduğu öğrenildi. Bu nedenle bir kere doktora başvurduğunu ancak tedavi verilmemiğini bildirdi. İlk kez 24 yaşındayken banyo yaptığı sırada ortaya çıkan jeneralize tonik klonik nöbetin uzun sürmesi ile acilimize başvuran olgu, status epileptikus ön tanısıyla değerlendirildi. Geliş nörolojik muayenesinde konfüze izlenimdeydi ve sol taban cildi refleksi ekstansör yanılıydı. Kraniyal Magnetik Rezonans (MR) görüntülemesinde solda meziyal temporal skleroz ve EEG'de sol frontalde hafif biyoelektrik aksama hali saptandı. Hastaya refleks epilepsi tanısı konularak karbamazepin tedavisi başlandı. Hastanın bu tedavi altında sıcak su ile tetiklenen nöbetlerinin olmadığı öğrenildi. Beş yıl sonra ayda bir-iki kere olan kısa süreli dalgalılık, ağızda garip tat, sol tarafta uyuşma olarak tarifediği kompleks parsiyel nöbetleri başladı. Daha sonraları nöbetlerin sıklaşması nedeniyle levetirasetam ve valproik asit tedaviye eklendi. Uyku EEG'sinde sol anterior temporalde nöronal hiperreksitibilite hali ve kraniyal MR'ında sol meziyal temporal skleroz saptandı. Cerrahi tedavi planlandı.

## Tartışma

Sıcak su epilepsisinde en sık klinik prezantasyon kompleks parsiyel nöbetler şeklindedir [6]. EEG'de temporal lobda odağın olması nöbetlerin temporal lobdaki bir lezyondan kaynaklanabileceğini gösterebilir. Ancak az sayıda bildirilen sıcak su epilepsi hasta serilerindeki nörogörüntüleme çalışmalarında sıkılıkla lezyon gösterilememiş olması hastalığın patofizyolojisini açıklamada zorluklar oluşturur [9].

Tajima ve ark. [11] bildirdiği bir sıcak su epilepsili olguda pineal kist ve kavum septi pellucidi saptanmış ancak koinsidental olarak değerlendirilmişlerdir. Lee ve ark. [12] bildirdiği bir olguda sol temporopariyetel bölgede kortikal lezyon tespit edilmiş ve duyusal korteksin nöbeti başlattığını ileri sürmişlerdir. Grosso ve ark. [13] ise sol pariyetalde kortikal displazili bir olgu bildirmiştir. Türkiye Ulusal Sıcak Su Çalışma grubunun 2004 yılında 8. Akdeniz Epilepsi Konferansında bildirdiği 89 hastadan oluşan bir çalışmada 5 olguda serebral lezyon saptanmış; Tezer ve ark-

ası tarafından derlenmiştir [10,14]. Bu olgularda sırasıyla sol okcipital displazi, sol temporalde araknoid kist, sol hipokampal ve parahipokampal atrofi, sağ hipokampüs atrofisi ve tümör cerrahisi sonrası gelişen sağ HS gibi patolojiler saptanmıştır. Tüm hastaların banyo alışkanlıklarının değişmesi veya monoterapi (karbamazepin veya okskarbamazepin) ile nöbetlerinin kontrol altına alındığı bildirilmiştir.

Yukarıda bahsedildiği gibi sıcak su epilepsisinde nadir olgularda HS saptanmış olsa bile bizim sunmuş olduğumuz olgu örneğindeki dirençli epilepsi nedeni mezial temporal lob epilepsi tanısı olan olgulara literatürde rastlanmamıştır. Ancak yapılan çalışmalarla HS ile sıcak su epilepsisi ilişkisi açıklanmaya çalışılmış ve sıcak su epilepsisi bir "kindling" modeli olarak görülmüşdür. Bhaduri ve ark. [15] bildirdiği bir araştırmada ratlara birkaç kez sıcak su uygulanmasının ardından beyinde anoksik değişiklikler ve hipokampuslarında nörositolojik değişiklikler geliştiğini göstermişlerdir. Klaunberg ve ark. [16] ratlarda sıcak su uygulayarak "hipertermik kindling" yaparak hipokampusta hipersenkeron deşarjlar tespit etmişlerdir. Hindistanda yapılan bir çalışma 10 sıcak su epilepsili olgunun SPECT görüntülemesi yapılmış, 3 olgunun sol ve 2 olgunun sağ medial temporal ve hipokampusunda hipermetabolizma olduğu bildirilmiştir [17].

Bizim olgumuzun çocukluk çağında nöbetlerinin başlamasına rağmen refleks nöbetlerinin geç tanıaması uzun yıllar tedavisiz kalmasına neden olmuştur. Tekrarlayan bu nöbetlerin "kindling" etkisi yaratmış olabileceği ve buna bağlı gelişebilen hipokampal sklerozun olgudaki epilepsiyi dirençli hale getirmiş olabileceği düşünülebilir.

Nadir görülen bir refleks epilepsi tipi olan sıcak su epilepsisinin patofizyolojisinde birçok mekanizma rol almaktadır. Mevcut literatürde banyo alışkanlığının değiştirilmesi ve uzun süreli uygun antiepileptik ilaçların kullanılmasıyla nöbetlerin önlenebileceği ve çoğunlukla iyi huylu seyirli bir epilepsi tipi olduğu sıkılıkla vurgulanmıştır. Bizim olgumuz gibi tedavi almamış hastalar da daha sonra dirençli epilepsiye dönüşüm olabilir. Bu nedenle sıcak su ile banyo alışkanlığının yaygın olduğu ülkemizde birinci basamak hekimleri de dahil olmak üzere bu refleks epilepsi türenen tüm hekimlerce tanınması ve uygun tedavinin planlanmasının önemli olduğunu düşünmektediriz.

## Çıkar Çaklıması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çaklıması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

## Kaynaklar

- Engel J Jr. A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and with epilepsy: report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia* 2001;42:796-803.
- Keipert JA. Epilepsy precipitated by bathing: water-immersion epilepsy. *Aust Paediatr J* 1969;5:244-7.
- Kurata S. Epilepsy precipitated by bathing: a follow-up study. *Brain Dev (domestic edition)* 1979;11:400-5.
- Szymonowicz W, Meloff KL. Hot water epilepsy. *Can J Neurol Sci* 1978;5:247-51.
- Stensman R, Ursing B. Epilepsy precipitated by hot water immersion. *Neurology* 1971;21:559-62.
- Satishchandra P, Shivaramakrishna A, Kaliaperumal VG, Schoenberg BS. Hot-water epilepsy: a variant of reflex epilepsy in southern India. *Epilepsia* 1988;29:52-6.
- Bebek N, Gurses C, Gokyigit A, Baykan B, Ozkara C, Dervent A. Hot water epilepsy: clinical and electrophysiological findings based on 21 cases. *Epilepsia* 2001;42:1180-4.
- Yalçın AD, Toydemir HE, Forta H. Hot water epilepsy: clinical and electroencephalographic features of 25 cases. *Epilepsy Behav* 2006;9:89-94.

9. Satishchandra P. Hot-water epilepsy. *Epilepsia* 2003; 44:1: 29-32.
10. Tezer FI, Ertas N, Yalcin D, Saygi S. Hot water epilepsy with cerebral lesion: a report of five cases with cranial MRI findings. *Epilepsy Behav* 2006;8:672-6.
11. Tajima Y, Minami N, Sudo K, Moriwaka F, Tashiro K. Hot water epilepsy with pineal cyst and cavum septum pellucidi. *Jpn J Psychiatry Neurol* 1993;47:11-114.
12. Lee YC, Yen DJ, Lirng JF, Yiu CH. Epileptic seizures in a patient by immersing his right hand into hot water. *Seizure* 2000;9:605-7.
13. Grosso S, Farnetani MA, Francione S, et al. Hot water epilepsy and focal malformation of the parietal cortex development. *Brain Dev* 2004;26:490-3.
14. National HWE Study Group. Multicenter study on hot water epilepsy in Turkey: retrospective analysis of 89 patients based on hospital records. Paper presented at: 8th Mediterranean Epilepsy Conference, 2004; Marrakech, Morocco.
15. Bhaduri A, Krishnaswamy L, Ullal G. R, Panicker M. M, Sowdhamini R. Fold prediction and comparative modeling of Bdm1: a probable alfa/beta hydrolase associated with hot water epilepsy. *J Mol Model* 2003; 9:3-8.
16. Klaunberg BJ, Sparber SB. A kindling like effect induced by repeated exposure to heated water in rats. *Epilepsia* 1984;25: 292-301.
17. Satishchandra P. Geographically Specific Epilepsy Syndromes in India, Hot-water epilepsy. *Epilepsia* 2003; 44(Suppl 1):29- 32.

**How to cite this article:**

Dirican AC, Ertem DH, Altunkaynak Y, Baybaş S. Co-occurrence of Mesial Temporal Lobe Epilepsy and Hot Water Epilepsy: A Case Report. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 105-7.



## Pigmented Follicular Cyst in an Intradermal Nevus

### İntradermal Nevüs İçerisinde Pigmente Folikül Kisti

Pigmente Folikül Kisti / Pigmented Follicular Cyst

Dinç Süren<sup>1</sup>, Arsenal Sezgin Alikanoğlu<sup>1</sup>, Elçin Süren<sup>2</sup>, Ahmet Arda Gökkay<sup>1</sup>, Cem Sezer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Antalya Education and Research Hospital, Department of Pathology,

<sup>2</sup>Antalya Government Hospital, Department of Ophthalmology, Antalya, Türkiye

#### Özet

Pigmente foliküler kist (PFC) dermal yerleşimli, epidermise gözenek benzeri yapı ile açılan, çok katlı skuamöz epitel ile döşeli kist olarak tanımlanır. Kist lümeni pigmentli terminal kil şaftları içerir. Bu yayında intradermal nevüs (IDN) içerisinde PFC olgusu sunuyoruz. Bu, medikal literatüre göre ikinci olmalıdır. IDN'nin kitle etkisi foliküler oklüzyona sebep oluyor gibi görünmekle birlikte, patogenezde mekanik etkinin bulunduğu düşünüyoruz.

#### Anahtar Kelimeler

Pigmente Foliküler Kisti; Pigmente Deri Lezyonu; Dermal Kisti

#### Abstract

Pigmented follicular cyst (PFC) is defined as a cyst localized in the dermis, opening to the epidermis by a pore-like structure, and is lined by stratified squamous epithelium. The cyst contains pigmented terminal hair shafts in its lumen. In this report we present an unique case of pigmented hair follicle cyst in an intradermal nevus (IDN). To our knowledge; this is the second case of the medical literature. The mass effect of IDN seems to cause follicular occlusion, and it is suggested that mechanical effect takes place in pathogenesis.

#### Keywords

Pigmented Follicular Cyst; Pigmented Skin Lesion; Dermal Cyst

DOI: 10.4328/JCAM.2224

Received: 10.12.2013 Accepted: 25.12.2013 Printed: 01.09.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 1): 108-10

Corresponding Author: Dinç Süren, Antalya Education and Research Hospital, Department of Pathology, 07100, Antalya, Türkiye.

T.: +90 2422494400 F.: +90 2422494462 E-Mail address: dinc\_suren@yahoo.com

## Introduction

PFC is a benign, asymptomatic, and mostly solitary dermal cyst and contains pigmented terminal hair shafts in its lumen. The co-existence of adnexial or epithelial cysts and melanocytic nevus are seen often in the literature, but the co-existence of IDN and PFC has been published only once in the literature [1]. We believe that the true incidence will correlate with the awareness of the pathologists.

## Case Report

A 34-year-old woman was presented with swelling on the lateral side of her right eye, which was present since childhood but has increased in size in recent weeks. Dermatological examination showed a confined, brown colored papule, 0,7cm in diameter, localized in the lateral chantus of the right eye. The lesion was excised under local anesthesia with a clinical diagnosis of IDN. Histopathological examination of the H&E stained sections showed a cyst with a narrow pore-like opening to the superficial epidermis in an ordinary IDN with maturation in the deep levels (figure 1). The cyst was lined by stratified squamous epithelium and showed epidermal keratinization (figure 2). No atypia was observed in the stratified squamous epithelium. Acute inflammatory cells were seen in the lumen of the cyst and brown pigment was shown in transverse and oblique sections of the hair shaft (figure 3). After melanin discoloration process, the pigment has disappeared and so it was shown to be melanin. After surgical excision of the lesion, the patient did not receive further treatment. Neither complication nor recurrence occurred during 2 years of follow-up period.

## Discussion

PFC was firstly defined by Mehregan and Medenica in 1982 [2]. Since then, 17 cases reported. It is generally seen in head and neck (10 of 17 cases) of men (13 men, 4 women). The age of presentation for evaluation ranges between 20 and 63 years (mean 41 years). To date, no pediatric cases have been reported. Clinically, PFC typically presents as a single pigmented dome-shaped or intracutaneous papulonodule with multiple lesions only described in four patients [3,4] The diameter of the lesion ranges between 0,3 and 3cm. The most frequent clinical diagnosis is MN. Microscopically the cyst is lined by stratified squamous epithelium and shows epidermal keratinization. Sometimes the cyst contains a narrow pore-like opening to the surface epidermis. Characteristically, multiple pigmented hair shafts and laminated keratin are present within the cyst cavity [3,-6] The pigmented hair shafts, a characteristic pathologic finding for pigmented follicular cyst, may sometimes degenerate into a pigmented substance, as described by Iwahara et al [7]. The marked weathering of the hair shafts seen in this case was thought to be the result of frequent inflammation and secondary infection of the cyst. The coexistence of adnexial and epithelial cysts and melanocytic nevus are seen often in the literature. Cohen and Rapini described the clinicopathologic manifestations of 93 cases and reviewed the features of the 69 previously reported nevi with cysts in the world literature. Variants of nevus with cyst include lesions in which the nevus is a congenital, "dysplastic," blue, or Spitz nevus. The cysts may be sebatocystomas, hidrocystomas, dermoid, or trichilemmal cysts

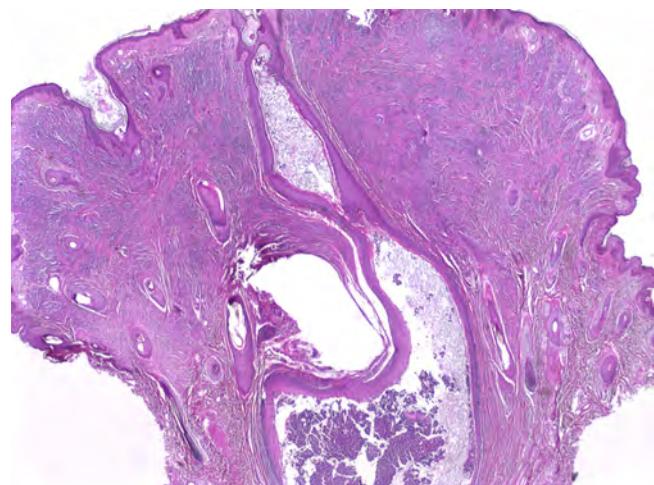


Figure 1. A cyst in an ordinary intradermal melanocytic nevus, with a pore-like opening into the surface (H&E x20).

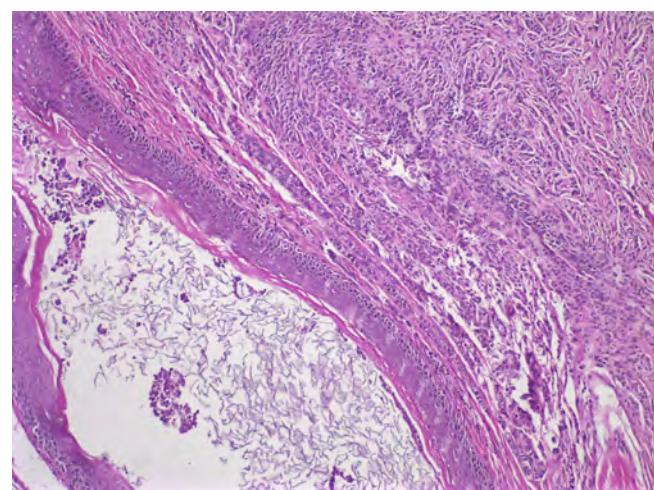


Figure 2. The cyst is lined by stratified squamous epithelium and shows epidermal keratinisation. Next to the cyst an intradermal melanocytic nevus is shown (H&E x100).

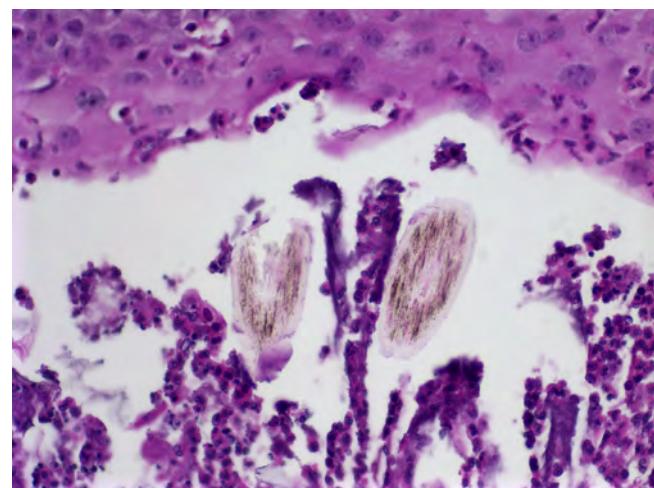


Figure 3. Acute inflammatory cells in the lumen of the cyst and brown pigment in the hair shafts (H&E x400).

[8]. Although pathogenesis of PFC is not exactly known, it is suggested that occlusion of the follicular infundibulum plays an initiator role in these lesions [8]. The presentation of epidermoid cysts frequently in IDN, less frequently in compound nevus and rarely in junctional or blue nevus supports this obstruction hypothesis. Because the obstruction phenomenon occurs most often when there is an increase in the number and activity of nevus cells in the upper dermis, as is the case with intrader-

mal and compound nevus. Junctional nevus with cells irregularly arranged at the dermoepidermal junction, and blue nevus with cells in deeper dermis are less likely to occlude a follicular orifice. The co-existence of IDN and PFC has been published only once and to our knowledge; this is the second case in of the medical literature [1]. Nevoid component of these two cases do not have malignant findings, such as cytologic atypia, mitotic activity or invasion, which are characteristic for nevoid melanomas [9]. In conclusion, PFC is a benign, asymptomatic, and mostly solitary lesion and no treatment modality except excisional biopsy has been reported. When multiple and symptomatic, pigmented follicular cysts can represent a therapeutic challenge. Surgical excision of multiple cystic lesions is time-consuming and carries the risks of increased intraoperative hemorrhage, greater loss of normal tissue, and scarring. In contrast, CO<sub>2</sub> laser therapy provides a bloodless surgical field, more precise lesion ablation, and minimal scar formation [5].

#### **Competing interests**

The authors declare that they have no competing interests.

#### **References**

1. Erkek E, Bozdoğan O. Pigmented terminal hair cysts within an intradermal melanocytic naevus. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2003;17:1: 94-6.
2. Mehregan AH, Medenica M, Pigmented follicular cysts. *J Cutan Pathol* 1982;9:6: 423-7.
3. Ribera M, Ferrandiz C, Andreau J, et al. Multiple pigmented terminal hair cysts. *J Am Acad Dermatol* 1990;23:1183.
4. Salopek TG, Lee SK, Jimbow K. Multiple pigmented follicular cysts: a subtype of multiple pilosebaceous cysts. *Br J Dermatol* 1996;134:4: 758-62.
5. Chuang YH, Hong HS, Kuo TT. Multiple pigmented follicular cysts of the vulva successfully treated with CO<sub>2</sub> laser: case report and literature review. *Dermatol Surg* 2004;30:9:1261-4.
6. Sandoval R, Urbina F. Pigmented follicular cyst. *Br J Dermatol* 1994;131:130-1.
7. Iwahara K, Koike M, Ogawa H. Pigmented follicular cyst showing degenerating pigmented hair shafts on histology. *Br J Dermatol* 1999;140:2:364-5.
8. Cohen PR, Rapini RP. Nevus with cyst. A report of 93 cases. *Am J Dermatopathol* 1993;15:3: 229-34.
9. Karakuş E, Ekinci Ö, Erdem Ö, Uluoğlu Ö. Nevoid melanoma. *J Clin Anal Med* DOI: 10.4328/JCAM.2007.

#### **How to cite this article:**

Süren D, Alikanoğlu AS, Süren E, Gökyay AA, Sezer C. Pigmented Follicular Cyst in an Intradermal Nevus. *J Clin Anal Med* 2013;4(suppl 1): 108-10.